GENETICA-1ocuatri.pdf

Donut_depollo

Genética

2º Grado en Biología

Facultad de Ciencias
Universidad de Córdoba

Reservados todos los derechos.
No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

Importante
Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin
¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato
→ Planes pro: más coins

GENÉTICA

Tema 1: Conceptos básicos.

La genética es la ciencia que estudia la naturaleza, organización, función, expresión, transmisión y evolución de la información codificada de los organismos. Los organismos son portadores de información codificada que controla directa o indirectamente su desarrollo y fisiología que se transmite de generación en generación, es decir, todos los organismos utilizan el mismo sistema genético.. El objetivo de esta rama de la biología es explicar el fenómeno genético desde la forma y expresión del ADN hasta la genética de la población. A su vez, la genética explica o ayuda a explicar otras muchas de las ramas de la biología como lo pueden ser la evolución en el cambio de la genética a través del tiempo o en la biología del desarrollo en el cómo se desarrollan y forman los órganos y tejidos gracias a la información que se encuentra en los genes.

Genotipo: Consiste en el genoma del individuo, los factores hereditarios internos de un organismo, sus genes y genoma. Se resume en el contenido genético de un organismo.

Fenotipo: Son las cualidades observables de un organismo, incluyendo su morfología, fisiología y conducta. Son las propiedades observables de un organismo. Es el resultado del genotipo.

La variación genética es la base de la biodiversidad. El ADN es universal y está presente en todos los seres vivos, con la misma codificación y traducción, lo que permite la elaboración de proteínas y permite que, conociendo el ADN de seres vivos pequeños, podamos conocer el ADN de organismos de tamaño mucho mayor ya que podemos extrapolar nuestros conocimientos. Esto es debido a que poseen el mismo sistema de traducción y codificación. Los primeros experimentos se realizaron con bacterias debido al pequeño tamaño de la cadena de ADN.

Sin embargo, debe haber diferencias entre los seres vivos, esto recibe el nombre de variabilidad inter-específica. Esta es la que diferencia a un perro de una mariposa.

La variabilidad intra-específica es la que diferencia a los organismos de una misma especie, la que hace que por ejemplo, de una familia de perros, un perro sea blanco y otro sea negro con manchitas.

La variación genética hace posible la evolución, ya que permite a las especies adaptarse a cambios en condiciones ambientales. Estas son las llamadas mutaciones que otorgan cambios en los individuos que se transmitirán a la descendencia si es que el individuo se adapta correctamente al entorno. La evolución es la acumulación de cambios genéticos en el tiempo.

La variación genética en humanos es posible gracias a la recombinación genética.

WUOLAH

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

- **Gen:** Es la unidad funcional y básica de la herencia. Es un segmento de ADN que codifica una proteína o ARN ribosómicos y transferentes.

- **Locus:** Posición que ocupa un gen en un cromosoma. que viene dada por números y letras. Los genes siempre van a estar en el mismo locus. El pelo moreno tiene el mismo locus en todas las personas.

- **Alelos:** Distintas versiones de un gen A o a. Sólo podemos tener 2, en la población puede haber 800 pero cada persona tiene 2.

- **Homocigoto:** Organismo diploide que presenta dos alelos iguales. Puede ser o dominante o recesivo. (AA o aa)

- **Heterocigoto:** Organismo diploide que presenta dos alelos diferentes de un gen (Aa o aA)

Aunque la genética es importante, el ambiente también influye. El fenotipo es el resultado del genotipo y el ambiente. Es decir, la variación fenotípica se debe a variaciones genéticas y ambientales.

Las mutaciones son cambios secuenciales del ADN que permite o no a un individuo adaptarse a su entorno y su transmisión a la descendencia dependerá de su adaptación al medio. La proporción de alelos depende del entorno, ya que no es lo mismo un conejito blanco en el Ártico que en un bosque.

Análisis genético

El estudio de los genes a través de su variación es la genética directa.

Para realizarlo debemos elegir dos fenotipos, realizar cruces, observar la proporciones de la descendencia, identificar los genes, tras ello debemos ver las diferencias moleculares de los individuos de diferentes genotipos y tras ello, ver las diferencias del ADN y las variantes del gen.

Áreas o divisiones de la genética

- **Genética clásica o de transmisión**: Comprende los principios básicos de la genética y el modo de transmisión de los rasgos de una generación a la siguiente. Esta área se ocupa de la relación entre los cromosomas y la herencia. En resumen es la transmisión y localización de los genes en cromosomas. (Mendel)
- **Molecular**: Se ocupa de la naturaleza química del propio gen. Incluye los procesos celulares de duplicación, transcripción y traducción. La estructura y control de la expresión del material genético (Watson y Crick)
- **Evolutiva o de poblaciones:** Los procesos evolutivos que cambian las frecuencias de genes en poblaciones. (Darwin)

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Genoma y Genómica

Proyectos de secuenciación de genomas completos han revelado una complejidad desconocida de los organismos eucariotas.

Genética inversa: Del genotipo al fenotipo
Genómica: Análisis e interpretación de los genomas

Dogma central de la biología molecular

Es el flujo básico de la información genética. Consiste en la: replicación, transcripción y traducción del ADN.

Organismos modelo

En la rama de la genómica los organismos modelo reciben cada vez más atención como herramientas importantes para explicar conceptos y procesos de genética,son aquellos que son fáciles de conseguir, no son costosos y nos permiten extrapolar nuestros conocimientos a otros individuos de mayor tamaño. Algunos de ellos son:

- **Fagos**
- **Escherichia coli**
- **Saccharomyces cerevisiae**
- **Drosophila melanogaster**
- **Mus musculus**

Genética en otras áreas

La genética se ha utilizado en otras áreas como: Medicina, agricultura, ecología, sociología

Influencia de la genética en el ser humano

- Medicina: Para observar y tratar enfermedades genéticas heredadas como la distrofia muscular, también para tratar enfermedades genéticas somáticas como el cáncer o para la rama forense de la medicina.
- Ingeniería genética: Utilizada en bioquímica, o en terapia genética
- Cosmovisión: En evolución que estudia la relación que mantiene todo lo orgánico.
- Mejora genética: En agricultura y ganadería.

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Importante
Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin
¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato
→ Planes pro: más coins

pierdo espacio
Necesito concentración
ali ali oooh esto con 1 coin me lo quito yo...
WUOLAH

TEMA 2 BASE CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA

La información genética está contenida en los ácidos nucleicos, que pueden ser de cadena simple, doble, con disposición lineal o cerrada o incluso de ADN o ARN

- ➔ El genoma es el conjunto de toda la información genética de una célula u organismo.
- ➔ El genoma está organizado en cromosomas , puede ser uno o varios.
- ➔ Cada cromosoma contiene una molécula de ADN o ARN en el caso de algunos virus.

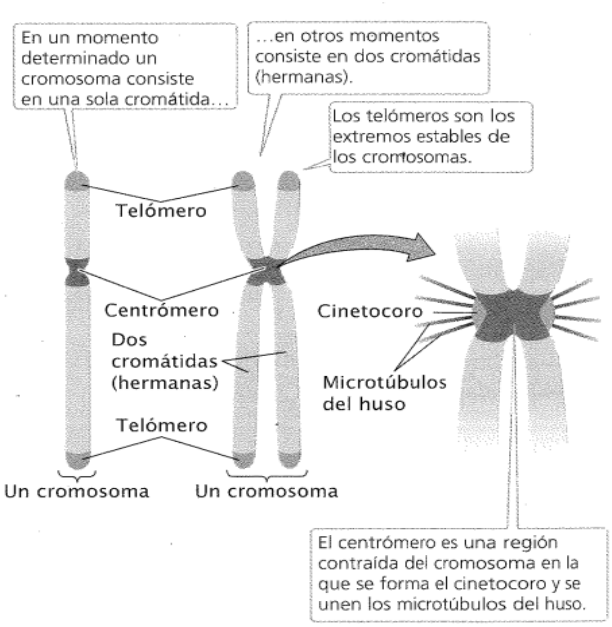
Las bacterias (células procariotas) poseen un único ADN circular y bicatenario.
En las células eucariotas el ADN es lineal y bicatenario.

El número de cromosomas varía en cuanto a la especie PERO no significa que una especie con más cromosomas esté más desarrollada que una de 16. Por ejemplo, los humanos poseemos 46 cromosomas y una especie de pez posee 96 cromosomas. Ambas especies poseen la misma longitud de cadena de ADN pero distinto número de cromosomas.

Cromosomas en eucariotas

Es una doble hélice de ADN asociada a proteínas llamadas histonas que limitan el acceso de enzimas y otras proteínas que copian y leen el DNA, pero permiten que el ADN se adapte al núcleo, es decir que se compacte, no obstante, el ADN debe separarse de las histonas antes de que se acceda a la información genética. Este ADN asociado a proteínas se compacta hasta formar el cromosoma metafásico con dos cromátidas hermanas, unidas por el centrómero. El cromosoma metafásico es el punto clave en el que mejor se observan ya que el ADN está superrollado. Las cromátidas hermanas son copias idénticas del ADN, esto es así para que a la hora de dividirse, cada célula se lleve la misma cantidad de ADN.

Partes del cromosoma



WUOLAH

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

Tipos de cromosomas según la posición del centrómero

Metacéntrico: Ambas cromátidas son igual de largas
Submetacéntrico: El centrómero se sitúa un poco más arriba o abajo
Acrocéntrico: Centrómero casi en los telómeros
Telocéntrico:Sólo hay centrómero y un brazo muy largo, ya que el centrómero se encuentra en los telómeros del otro brazo. Es decir, sólo hay un brazo.

Los telómeros son los extremos naturales, las puntas, de los cromosomas lineales y sirven para estabilizar los extremos de los cromosomas. Si un cromosoma se rompe y produce nuevos extremos éstos tienden a pegarse entre sí y el cromosoma se degrada en los extremos recién rotos. Los telómeros proveen estabilidad a los cromosomas. Los telómeros también participan en la limitación de la división celular y pueden desempeñar papeles importantes en el envejecimiento y el cáncer.

EL bandeo cromosómico o tinción se realiza por bandas:

- **Bandas G** (Giemsa): Regiones ricas en A:T
- **Bandas R** (Giemsa inversa): Regiones ricas en G:C, es una tinción contraria a la G
- **Bandas Q** (Quinacrina): Relación C:G y A:T

Para poder ver el bandeo en un cariotipo se realiza una tinción para poder localizar los genes en los cromosomas. Es una tinción específica de genes específicos.

Cariotipo humano

Poseemos 23 pares de cromosomas, 22 pares autosómicos y 1 par sexual. En el cariotipo los cromosomas se ordenan de mayor a menor tamaño. Un organismo diploide posee dos conjuntos de cromosomas organizados como pares homólogos, que consisten en cromosomas que se parecen en tamaño y estructura y portan información para las mismas características. Por ejemplo, si un gen de un cromosoma particular codifica una característica como el color del cabello, otro gen (denominado alelo) en la misma posición en su cromosoma homólogo también codifica el color del cabello. Sin embargo, no es necesario que estos dos alelos sean idénticos: uno puede producir cabello pelirrojo y el otro cabello rubio. Entonces, la mayor parte de las células contiene doble información genética. Pero no todas las células eucariontes son diploides: las células reproductoras

NOTITA
Los cromosomas homólogos son aquellos que son iguales, es decir, contienen la misma información genética, pero no los mismos alelos, porque uno viene del padre y otro de la madre.

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

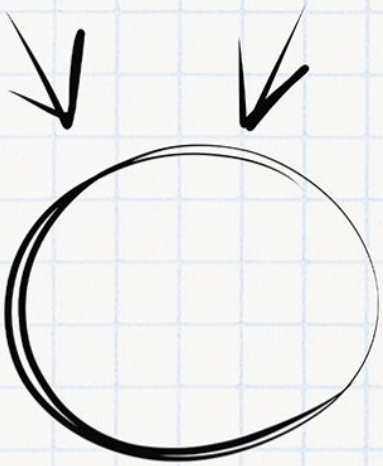
Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Imagínate aprobando el examen

Necesitas tiempo y concentración

Planes	PLAN TURBO	PLAN PRO	PLAN PRO+
Descargas sin publi al mes	10	40	80
Elimina el video entre descargas	✓	✓	✓
Descarga carpetas	✗	✓	✓
Descarga archivos grandes	✗	✓	✓
Visualiza apuntes online sin publi	✗	✓	✓
Elimina toda la publi web	✗	✗	✓
Precios Anual	0,99 € / mes	3,99 € / mes	7,99 € / mes

Ahora que puedes conseguirlo, ¿Qué nota vas a sacar?



WUOLAH

Oferta limitada en el tiempo. Los planes están sujetos a los términos y condiciones que puedes consultar en **wuolah.com/terms**

Grupo A: Cromosomas 1, 2 y 3 y son grandes y metacéntricos
Grupo B: Cromosomas 4 y 5, son grandes y submetacéntricos
Grupo C: Cromosomas 6 al 12 y tambien incluido el cromosoma X
Grupo D: Cromosomas del 13 al 15 son de un tamaño mediano
Grupo E: Cromosomas 16, 17 y 18, son pequeños y submetacéntricos y metacéntricos
Grupo G: Cromosomas …

Cariotipo VS Idiograma

El cariotipo es la representación de los cromosomas de un individuo de forma ordenada y el idiograma es una representación pero es un dibujo, una ilustración de los cromosomas también de forma ordenada por su tamaño y posición del centrómero, también se representan las bandas.

FISH (banana fish 😣)

El FISH es un marcaje fluorescente mediante hibridación in situ y se usa para encontrar o marcar una zona muy determinada del cromosoma. Se utiliza una sonda para marcar la región deseada.

¿Cómo se transmite la información genética?

La división celular requiere de la copia del material genético, el reparto de las copias yla separación de las células hijas.

La mitosis produce dos células hijas idénticas.
La meiosis produce 4 células hijas genéticamente diferentes entre sí.

La mitosis se da en células somáticas (no sexuales)
La meiosis es la formación de gametos, es decir, se da en las células que van a formar gametos.

La mitosis produce dos células diploides (2n)
La meiosis produce 4 células haploides (n)

Reproducción celular

Para que una célula se reproduzca en forma exitosa deben producirse tres fenómenos fundamentales:
1) Debe copiarse su información genética
2) Las copias de la información genética deben separarse
3) La célula debe dividirse.

Ciclo celular

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Importante
Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin
¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato
→ Planes pro: más coins

Formado por 2 grandes fases. La duración del ciclo es variable para cada célula ya que algunas poseen funciones diferentes y no se dividen siempre y con la misma duración.

Interfase:

- **G1**: Fase de crecimiento, sin embargo, algunas células se diferencian y entran en la fase G0, pero pueden volver a la fase G1. Hay un punto de control para pasar a la fase S.
- **S**: Ocurre la síntesis del ADN, los cromosomas se replican. LOS CROMOSOMAS TIENE 2 CROMÁTIDAS. Hay otro punto de control para pasar a la fase G2.
- **G2**: Continúa el crecimiento y la célula se prepara para dividirse.

Los cromosomas se encuentran parcialmente descondensados, para que podamos leer el ADN deseado, que debe traducirse, pero sólo se traduce una parte porque TODAS las células del cuerpo no necesita todo todo todo el ADN, es decir, necesita el de la función que realice, a una célula del ojo le da igual la información genética del riñón.

Aunque con el microscopio óptico sólo pueda observarse una actividad escasa, la célula está muy ocupada: se está sintetizando el DNA, se está produciendo RNA y tienen lugar cientos de reacciones bioquímicas

Mitosis: Abarca diferentes fases:

- Profase: Los cromosomas comienzan a condensarse y la envoltura nuclear comienza a desaparecer
- Metafase: Los cromosomas se sitúan en la placa metafásica y los microtúbulos se unen al cinetocoro de los cromosomas
- Anafase: Las cromátidas hermanas se separan y migran cada una a un polo de la célula
- Telofase: La célula comienza a dividirse y se forman las estructuras nucleares.

en células eucariotas asociadas a la mitosis mantiene el contenido genético.

En células procariotas ambas células hijas son idénticas a la progenitora, a diferencia de su mitosis con las células eucariotas es que éstas no poseen núcleo y son mucho más simples (lo explico más abajo). Lo mismo ocurre con las células haploides sin embargo, las células haploides al dividirse pasan por las fases G1, S y G2, mientras que las procariotas no.

En células diploides eucariotas ocurre lo mismo, las células son iguales pero estas células hijas son diploides mientras que en las haploides se originan células haploides.

Mitosis en células procariotas

Cuando las células procariontes se reproducen, se duplica el cromosoma circular de la bacteria. La replicación habitualmente se inicia en un sitio específico sobre el cromosoma bacteriano, llamado origen de replicación. Los orígenes de los dos cromosomas que se acaban de replicar se separan y se dirigen hacia los extremos opuestos de la célula. Por último, se forma la pared de una nueva célula entre los dos cromosomas, lo que produce dos células, cada una con una copia idéntica del cromosoma.

WUOLAH

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

Movimiento de los cromosomas en la mitosis

Cada microtúbulo del huso está compuesto por subunidades de una proteína llamada tubulina y cada microtúbulo posee una dirección o polaridad, un extremo se designa más (-f-) y el otro menos (-). El extremo siempre se orienta en dirección al centrosoma y el extremo "+" siempre se orienta hacia afuera del centrosoma. Los microtúbulos se alargan y se acortan mediante la adición y la eliminación de subunidades en sus extremos.

Reproducción sexual y asexual

- **Reproducción asexual:** se originan clones de células, es decir, células completamente idénticas.
- **Reproducción sexual:** Hay gran variabilidad genética debido a la formación de gametos, la recombinación genética y la fecundación, lo que conlleva a una mezcla de la información genética.

Meiosis

Consta de 2 divisiones celulares sucesivas.

- La primera división se denomina división reductora en la que los cromosomas homólogos se separan y se reduce a la mitad el número de cromosomas.
- La segunda división es la ecuacional o equilibrada, en la que las cromátidas hermanas se separan y se forman los gametos

Primera división meiótica

- **Profase I:** Consta de diferentes subfases: Leptoteno, zigoteno, paquiteno, diploteno y diacinesis.
    - **Leptoteno**: tras condensarse los cromosomas homólogos, éstos empiezan a emparejarse.
    - **Zigoteno**: los cromosomas homólogos se aparean gen a gen, este proceso se denomina sinapsis. Cada par se denomina bivalente o tétrada
    - **Paquiteno**: Se produce el entrecruzamiento cromosómico, proceso mediante el cual se intercambia ADN entre los cromosomas homólogos.
    - **Diploteno:** Los cromosomas comienzan a separarse los cromosomas originando los quiasmas.
    - **Diacinesis:** Los cromosomas se siguen condensando. Se producen los mismos fenómenos que en la profase mitótica.

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

- **Metafase I:** Los bivalentes o tétradas se sitúan en el plano ecuatorial del huso.se inicia cuando los pares de cromosomas homólogos se alinean a lo largo del plano ecuatorial. Un microtúbulo de un polo se une a un cromosoma de un par homólogo y un microtúbulo del otro polo se une al otro miembro del par

- **Anafase I:** Se separan los cromosomas homólogos de cada bivalente. Aunque los cromosomas homólogos se separan, las cromátidas hermanas permanecen unidas y viajan juntas

- **Telofase I:** Los núcleos de las células comienzan a formarse y se produce la citocinesis. Las células formadas son haploides y cada cromosoma contiene 2 cromátidas.

Segunda división meiótica

- **Profase II:** Se rompe la envoltur nuclear y se forma el huso mitótico
- **Metafase II:** Los cromosomas se sitúan en la placa ecuatorial de la célula
- **Anafase II:** Se separan las cromátidas de cada cromosoma a cada polo de la célula
- **Telofase II:** Se reconstruyen los núcleos de las células hijas

La importancia genética de la meiosis es la generación de variabilidad mediante:
•Distribución aleatoria de los cromosomas
•Intercambio genético en los quiasmas

Como ya he mencionado antes, se genera variabilidad genética mediante el intercambio del material genético, esto ocurre entre dos cromosomas en el que una serie de alelos se intercambian durante la profase I de la meiosis entre segmentos o fragmentos de cromátidas NO hermanas lo que origina 4 células haploides distintas tras la meiosis II.

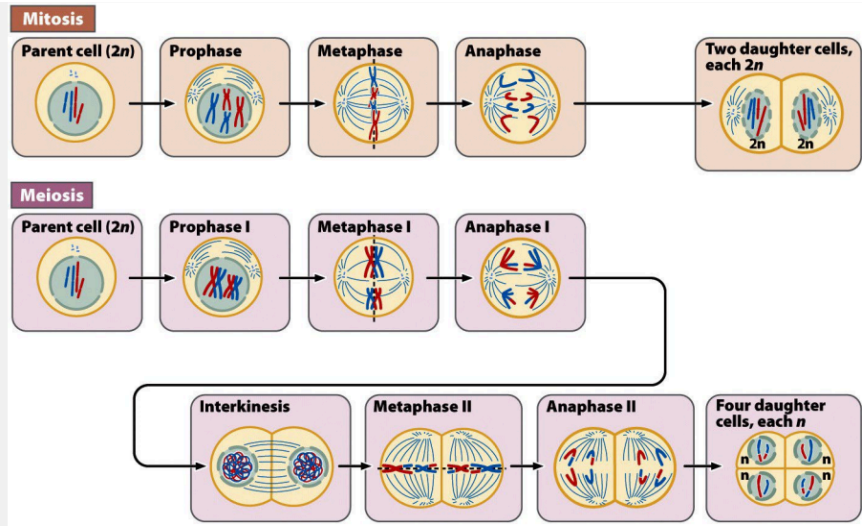
El entrecruzamiento es el proceso durante el cual los cromosomas homólogos intercambian información genética. Los centrómeros de los cromosomas apareados se apartan durante el diploteno los dos homólogos permanecen unidos a cada quiasma, que es resultado de la recombinación cruzada. En la diacinesis continúa la condensación cromosómica y los quiasmas se mueven hacia los extremos de los cromosomas a medida que las cadenas se deslizan y se separan; en consecuencia, los cromosomas homólogos permanecen apareados únicamente en las puntas.

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Importante
Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin
¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato
→ Planes pro: más coins

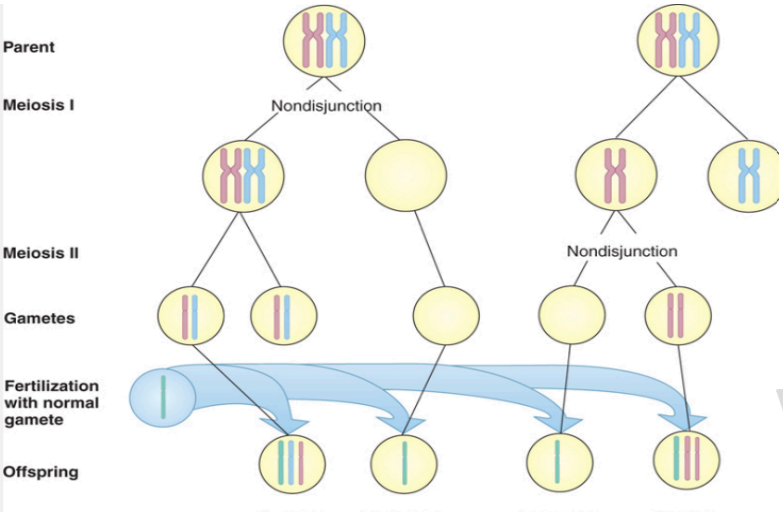


¿Cuál es la finalidad de la mitosis?
Permitir el crecimiento y desarrollo de los organismos multicelulares La reproducción asexual en hongos y levaduras

¿Cuál es la finalidad de la meiosis?
Producir células con la mitad de cromosomas de forma que cuando las células sexuales (gametos) se combinen se recupere el número normal de cromosomas

Errores en la meiosis
Durante la meiosis pueden ocurrir errores a la hora de repartir los cromosomas a las células hijas, pueden darse dos casos:

- Que en la primera división meiótica los cromosomas vayan los dos a una misma célula y una se quede sin nada, por tanto, a la hora de hacer la segunda división meiótica haya dos cromosomas en cada célula hija que, a la hora de la fecundación con un gameto normal, da lugar a una trisomía.
- Que en la primera división meiótica la división ocurra como sucede normalmente, pero en la segunda división meiótica, una célula hija se lleva dos cromosomas (con una cromátida), lo que a la hora de la fecundación da lugar a una trisomía



pierdo espacio
Necesito concentración
ali ali oooh esto con 1 coin me lo quito yo...
WUOLAH
WUOLAH
Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

Ciclos de vida en los seres vivos

- **Animales diploides:** Presentan crecimiento durante toda su vida, realizan la meiosis produciendo gametos haploides, sin embargo, en las mujeres, sólo un gameto producido es funcional (el óvulo). En la fecundación, la fusión del gameto masculino con el fmeenino origina un individuo diploide.
- **Plantas superiores diploides:** También presentan crecimiento durante toda su vida. Son individuos 2n y producen gametos haploides gracias a la reducción genética. Ocurre una mitosis en los gametofitos y posteriormente se produce la fecundación originando individuos diploides.

- **Hongos haploides:** Presentan crecimiento. Se produce la fecundación de gametos haploides que forman un individuo diploide, este individuo realiza la meiosis produciendo 4 esporas sexuales que realizan la mitosis, tras ello, vuelve a ocurrir una fecundación.

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Tema 3: Análisis genético mendeliano

Gregor Mendel sentó los principios básicos de la herencia y publicó sus descubrimientos en 1866 . La relevancia de su trabajo no fue apreciada ampliamente hasta 1900.

El enfoque de Mendel para el estudio de la herencia fue eficaz por varias razones. La principal fue su elección del sujeto experimental, la planta de arveja Pisum sativum, que ofrecía diversas ventajas para la investigación genética. Es fácil de cultivar, posee crecimiento rápido, completan una generación en una única estación de crecimiento, además produce muchos descendientes, lo cual le permitió detectar proporciones matemáticas significativas en los rasgos que observaba en la progenie.

Las numerosas variedades de plantas de arvejas disponibles también fueron cruciales, porque difieren en varios rasgos y eran genéticamente puras. Por lo tanto, Mendel pudo comenzar con plantas de composición genética variable y conocida

El problema de la herencia antes de Mendell

- **La herencia de las mezclas:** El cuerpo produce pequeños sedimentos o gémulas que llegan a los gametos a través de la sangre
- **Preformacionismo:** Hipótesis del homúnculo. De acuerdo con esta idea, dentro del huevo o del esperma existe un adulto en miniatura, un homúnculo, que simplemente crece durante el desarrollo. El preformacionismo significaba que todos los rasgos serían heredados de un solo progenitor (del padre si el homúnculo se hallaba en el espermatozoide o de la madre si estaba en el óvulo.

Mendel demuestra que:

- La herencia se transmite por elementos particulados
- La herencia sigue normas estadísticas sencillas resumidas en sus dos principios.

Características del experimento de Mendel

- **Elección de caracteres cualitativos:** Indican una cualidad, algo que vemos, por ejemplo, un guisante verde
- **Cruces genéticos de líneas puras:** Cruzó individuos hasta obtener líneas puras u organismos homocigotos y luego las cruzó para obtener resultados.
- **Análisis cuantitativos de los fenotipos** de la descendencia (proporción de cada fenotipo en la descendencia)

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Importante
Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin
¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato
→ Planes pro: más coins

Caracteres que estudió
Mendel utilizó la planta de arveja, *Pisum sativum*, en sus estudios sobre la herencia

- Color semilla
- Forma semilla
- Color cubierta de la semilla
- Posición de las flores
- Longitud del tallo
- Color de la vaina
- Forma de la vaina

Cruces monohíbridos
Son aquellos que involucran a un sólo carácter e implica a distintos individuos con distintos alelos para un determinado locus. Mendel comenzó con 34 variedades de arvejas y pasó dos años seleccionando las que usaría luego en sus experimentos. Verificó que cada variedad fuese genéticamente pura

¿Cómo lo hizo? Cruce monohíbrido de Mendel

Lo primero que hizo fue autofecundar las plantas para obtener líneas puras, es decir, transfirió polen del estambre al estigma. Esto lo hizo durante una generaciones hasta que todas fueron del mismo color. Efectuó,entonces una serie de cruzamientos entre las diferentes variedades.

Comenzó estudiando los **cruzamientos monohíbridos**, en los cuales, sólo se involucra un único carácter y obtenemos líneas puras. Se implica a individuos con distintos alelos para un determinado locus.

En un experimento, cruzó una planta de arveja homocigótica para semillas redondas con otra homocigótica para semillas rugosas. Para ello empleó la técnica de polinización cruzada, es decir, cruzó las líneas puras.

Primero cortó los estambres de una de las plantas para evitar la autofecundación y polinizó la flor de estambres cruzados con otra de interés.

También podemos hacer cruces recíprocos donde en vez de ser la planta morada la madre (a la que le cortamos los estambres), ahora la usamos como padre, es decir, usamos su polen ahora. Los cruces recíprocos deben dar LO MISMO, porque si no, serían genes ligados al sexo.

PARENTAL ES LÍNEA PURA, la primera, el genotipo de la línea PURA.

Mendel cruzó unas plantas con semilla lisa y otra con semilla rugosa. En la primera generación filial todas las semillas eran lisas. Esas plantas obtenidas en la F1 las autofecundó y surgieron semillas lisas y rugosas en una proporción de:

- Lisas ¾
- Rugosas ¼

WUOLAH

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

Más adelante empleó cruzamiento recíproco obteniendo siempre en la primera generación filial el carácter dominante y en la segunda generación filial las proporciones ¾ dominante y ¼ recesivo.

Mendel con sus resultados demostró la teoría cromosómica de la herencia.

Las plantas de la F1 deben heredar los factores genéticos de ambos parentales ya que transmiten sus caracteres en la F2. Cada planta debe poseer dos factores genéticos que determinan un carácter, los ALELOS.

Estos alelos se separan a la hora de la formación de los gametos y cuando dos de ellos se unen se forma un cigoto conformado por un alelo materno y otro paterno que producirán el genotipo del individuo.

Qué revelan los cruzamientos monohíbridos

Mendel estableció varias conclusiones importantes a partir de los resultados de sus cruzamientos monohíbridos.

- Primero, si las plantas de la F1 presentaban el fenotipo de uno solo de sus progenitores, debían heredar los factores genéticos de ambos porque les transmitían los dos fenotipos a la generación F2. Concluyó entonces que cada planta debía poseer dos factores genéticos codificantes para una característica.

- Una segunda conclusión que obtuvo fue que los dos alelos de una planta se separaban en el momento de formarse los gametos y que cada alelo iba a un gameto diferente. Cuando dos gametos (uno de cada progenitor) se unían para formar un cigoto, el alelo materno y el alelo paterno se juntaban para producir el genotipo de la descendencia

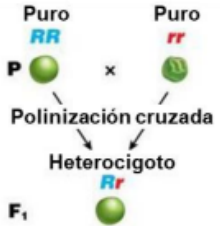
- La tercera fue que había genes dominantes y recesivos, donde el recesivo es enmascarado por el dominante.

- La cuarta conclusión fue que los dos alelos de una planta individual se separan con iguales probabilidades dentro de los gametos.

1º ley de mendel: Segregación equitativa de los alelos

Establece que cada organismo diploide posee dos alelos para una característica determinada. Estos dos alelos se segregan (separan) cuando se forman los gametos y un alelo va hacia cada gameto. Los dos alelos se segregan en los gametos en proporciones iguales.
Los dos miembros de un par de alelos segregan en proporciones 1:1 La mitad de los gametos lleva un alelo y la otra mitad el otro alelo.

El organismo heterocigoto nos indica cómo son y cómo se muestran los alelos. El heterocigoto mostrará el carácter dominante.

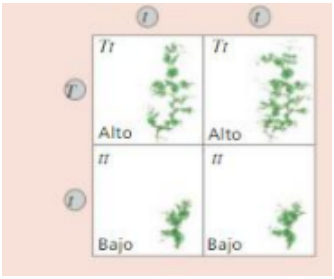


Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

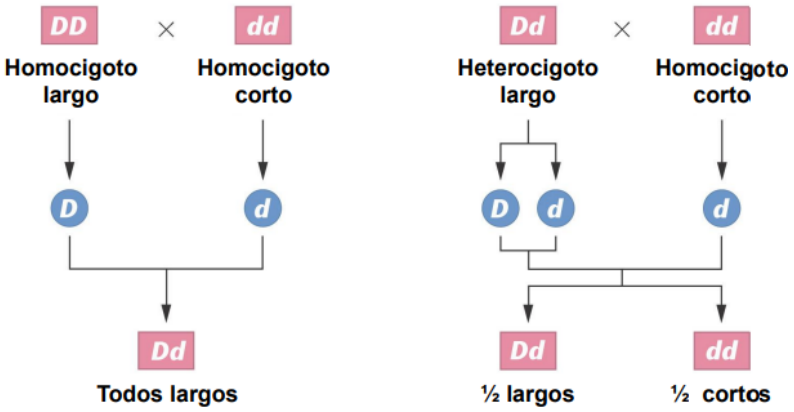
Los resultados se predicen mediante el cuadro de Punnett donde se representan los gametos posibles junto a su proporción. Este tipo de cruzamiento entre un genotipo Fj y algunos de los genotipos parentales se denomina cruzamiento retrógrado. Para predecir el tipo de descendencia que resultará de este cruzamiento, se debe determinar primero cuáles serán los gametos producidos por cada uno de los progenitores



Cruzamiento prueba

Es el cruce con un individuo que presenta el fenotipo dominante pero no sé si es Homocigoto dominante (AA) o heterocigótico (Aa). Para saberlo cruzo el individuo problema con un homocigoto recesivo (aa).

- Si obtengo todos los individuos iguales, el individuo problema será homocigoto dominante (AA) donde la descendencia será igual y heterocigota.
- Si la descendencia es mitad de una cosa y mitad de otra, el individuo problema será heterocigoto (Aa).



Redescubrimiento de los trabajos de Mendel

La relevancia de los descubrimientos de Mendel no fue apreciada hasta 1900, cuando tres botánicos (Hugo de Vries, Erich von Tschermak y Carl Correns) comenzaron independientemente a realizar experimentos similares con plantas y llegaron a conclusiones similares a las de Mendel. Habiendo tomado contacto con el trabajo escrito por éste, interpretaron sus resultados partiendo de sus principios e hicieron notar su trabajo pionero.

Concepto dominancia y recesividad

Establece que cuando dos alelos diferentes están presentes en un genotipo, en el fenotipo se observa solo el rasgo codificado por uno de ellos (el alelo “dominante”).
En la estructura de las semillas, el que un gen sea dominante o recesivo tiene que ver con la síntesis de almidón.

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Importante
Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin
¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato
→ Planes pro: más coins

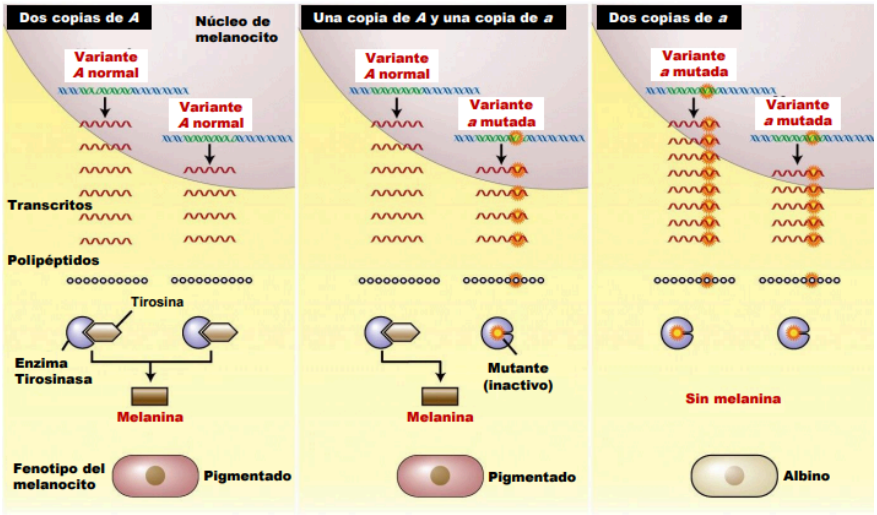
El gen dominante sí sintetiza almidón
El gen recesivo no sintetiza almidón

Entonces, una semilla AA sí produce almidón y es redondita. Una semilla Aa produce el suficiente almidón como para que la semilla sea redondita por lo que es heterocigoto pero redonda. Una semilla aa NO sintetiza almidón y por eso está como arrugada.

La genética mendeliana clásica estudia los rasgos a nivel morfológico mientras que la genética actual lo hace de forma molecular.

Otro caso es el:

Caso del albinismo:



Caracteres mendelianos en humanos:

➢**Albinismo** (recesivo)
➢**Barbilla partida** (dominante)
➢**Lóbulos de la oreja libres** (dominante) o **unidos** (recesivo)
➢**Pecas faciales** (dominante)
➢**Polidactilia** (dominante)
➢**Pico de viuda** (dominante)

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

Cruzamiento dihíbridos

Mendel cruzó individuos con 2 caracteres
De primeras cruzó semillas **Amarillas y lisas con una verde rugosa** y obtuvo indiivduos amarillos y lisos.
Más adleante cruzó un individuo **rugoso y amarillo con uno verde y liso**, donde toda la descendencia amarilla y lisa.

También cruzó los individuos de la primera generación **amarillo liso x amarillo liso** pero estos eran **hetrerocigotos** y obtuvo variedad de semillas, amarillas lisas amarillas rugosas, verdes lisas y verdes rugosas.

2º ley de Mendel: Transmisión independiente de los genes

El principio de la distribución independiente es en realidad una extensión del principio de segregación. El principio de segregación establece que los dos alelos de un locus se separan al formarse los gametos; el principio de la distribución independiente establece que cuando esos dos alelos se separan, su separación es independiente de la separación de los alelos ubicados en otros loci.
Los genes se transmiten y heredan de forma independiente ya que la meiosis del heterocigoto puede dar lugar a cuatro tipos de gametos con IGUAL probabilidad.

En los cruzamientos dihíbridos tmb se pueden hacer cruzamientos de prueba, lo mismo que antes, un individuo problema que no sé si es homocigoto dominante o recesivo lo cruzo con un individuo heterocigoto recesivo para los dos caracteres (aabb)

Naturaleza probabilística de las leyes de Mendel

Se da cuando hay muchos caracteres 🙂

- Regla/Ley de la multiplicación: La probabilidad de que ocurran varios sucesos independientes puede calcularse al multiplicar la probabilidades individuales de que ocurran los sucesos.

- Regla de la suma: Establece que la probabilidad de ocurrencia de uno solo de dos eventos mutuamente excluyentes se calcula sumando las probabilidades de cada uno de ellos. No es tan normal como la de la multiplicación, en caso de duda, MULTIPLICA. Es cuando me dicen la probabilidad de que me salgan por ejemplo, 2 de cinco cosas, tipo, tiro un dado pues la probabilidad de que me salga o un 4 o un 5 es la suma de que me salga un 4 y un 5.

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Cruzamiento trihíbrido

los cruzamientos trihibridos las proporciones en la progenie deben expresarse en sesentaicuatroavos.
LAS CRUCES SE HACEN POR SEPARADO

Si quiero ver TODA la descendencia hago el diagrama del árbol.

Empiezo poniendo los posibles cruces de la letra A

¼ AA– BB–CC
–Cc
–cc
—----Bb–CC
–Cc
–cc
–bb

2/4 o ½ Aa –BB
–Bb
–bb

¼ aa

Luego, de cada pareja de A salen 3 ramas con cada posibilidad de B, de cada pareja de B salen 3 ramas de C.

Para los fenotipos es más fácil, siempre tengo ¾ del dominante y ¼ del recesivo. y se pone A- que va con B- que va con C- es un árbol mucho más simple.

Si dos genes van en cromosomas distintos, se segregan al azar, sin embargo los genes están en el mismo cromosoma, normalmente, no se separan, es decir, no se segregan.

La prueba de bondad de ajuste de X2

Para evaluar el efecto del azar en las desviaciones ocurridas entre los valores observados y los esperados se utiliza una prueba estadística denominada la prueba de bondad de ajuste de chi-cuadrado. Esta prueba nos brinda información acerca de cuán correctamente se ajustan los valores observados a los valores esperados.
Para comparar los genotipos esperados con lo que en realidad me sale, necesito hacer la CHI-CUADRADO.

X^2= (Observados-Esperados)^2 / Esperados

$$X^2=\sum \frac{(VO-VE)^2}{VE}$$

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Importante
Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin
¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato
→ Planes pro: más coins

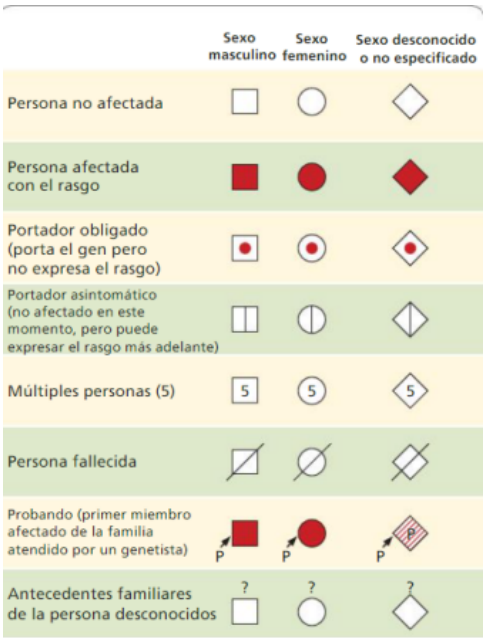
pierdo espacio
Necesito concentración
ali ali oooh esto con 1 coin me lo quito yo...
WUOLAH

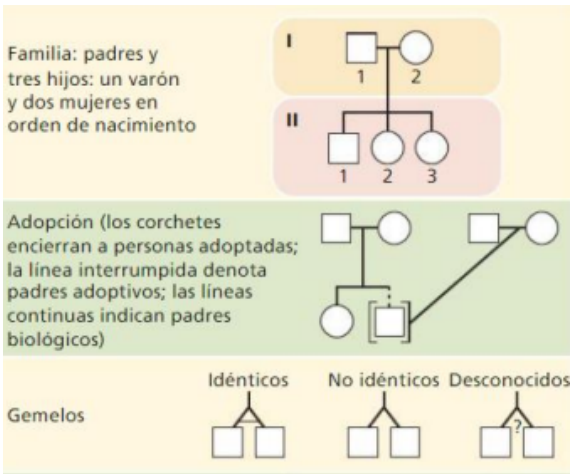
Número de clases (n) = 4
gl = n-1 = 4-1 = 3
Los nº de clases son los fenotipos que hay, el número,
Y los grados de libertad el nº de clases -1

Luego miro en la tabla esa negra

Pedigríes o árboles genealógicos

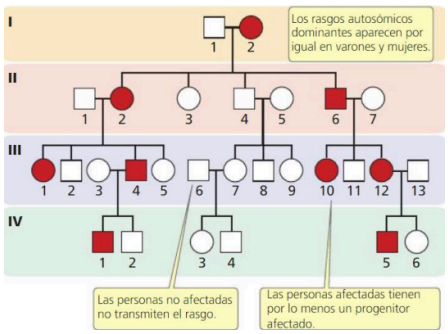
➢ Interpretar de las relaciones de parentesco entre los individuos y toda otra información adicional contenida en el pedigrí
➢ Determinar el modo de herencia del carácter en cuestión (recesivo o dominante, autosómico o ligado al sexo)
➢ Contestar cuestiones relativas a la probabilidad de que una persona que pide consejo sea portadora o tenga un hijo que exprese el carácter





Análisis de árboles genealógicos

Autosómico DOMINANTE
• Aparece en cada generación
• Afectados x no afectados → ½ afectados en la progenie
• Igual distribución entre sexos



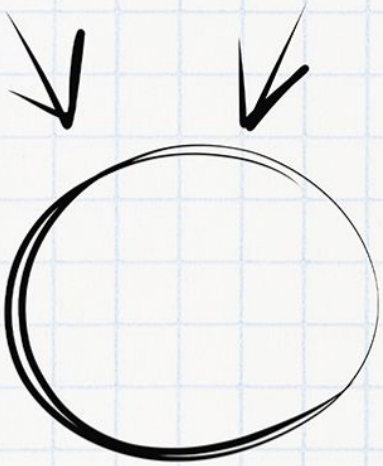
Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

Imagínate aprobando el examen

Necesitas tiempo y concentración

Planes	PLAN TURBO	PLAN PRO	PLAN PRO+
Descargas sin publi al mes	10	40	80
Elimina el video entre descargas	✓	✓	✓
Descarga carpetas	✗	✓	✓
Descarga archivos grandes	✗	✓	✓
Visualiza apuntes online sin publi	✗	✓	✓
Elimina toda la publi web	✗	✗	✓
Precios Anual	0,99 € / mes	3,99 € / mes	7,99 € / mes

Ahora que puedes conseguirlo, ¿Qué nota vas a sacar?

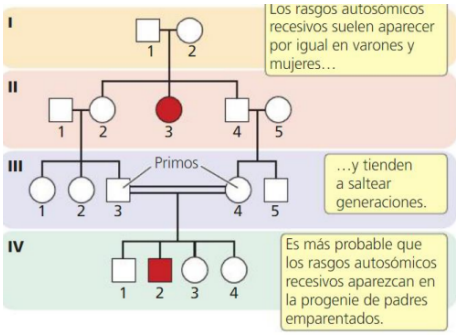


WUOLAH

Oferta limitada en el tiempo. Los planes están sujetos a los términos y condiciones que puedes consultar en **wuolah.com/terms**

Autosómico RECESIVO

- Se salta generaciones
- Igual distribución entre sexos
- Suele aparecer en matrimonios consanguíneos
- Dos padres no afectados producen hijos afectados



Rasgos humanos que muestran herencia mendeliana simple

Dominantes:

- Pelo rizado
- Cabello y ojos oscuros
- Piel morena
- Nariz ancha
- Labios gruesos
- Pabellones de los oídos pequeños
- Pecas
- Pico de viuda
- pelo en el antebrazo
- Hoyuelos
- Braquidactilia
- Hipercolesterolemia
- Enfermedad de Huntington

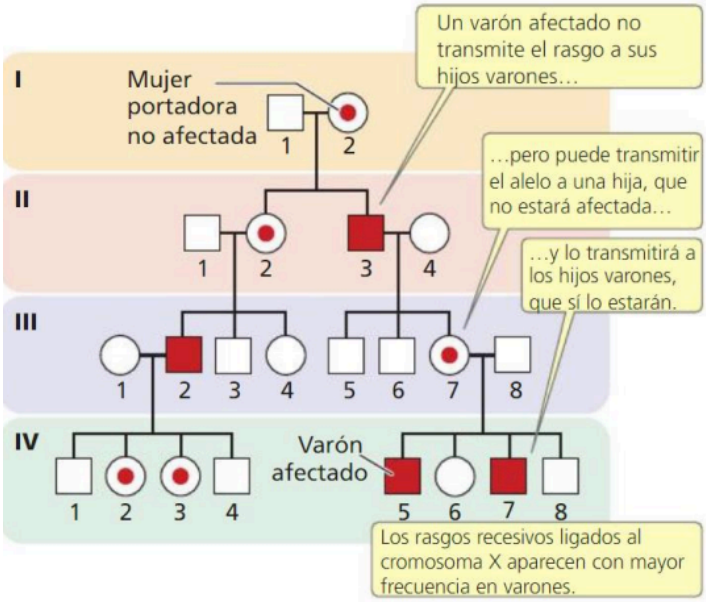
Recesivos:

- Albinismo
- Fibrosis quística
- Distrofia muscular de Duchenne
- Hemofilia
- Anemia falciforme
- Enfermedad de TaySach

Rasgos ligados a CROMOSOMAS

Cromosoma X

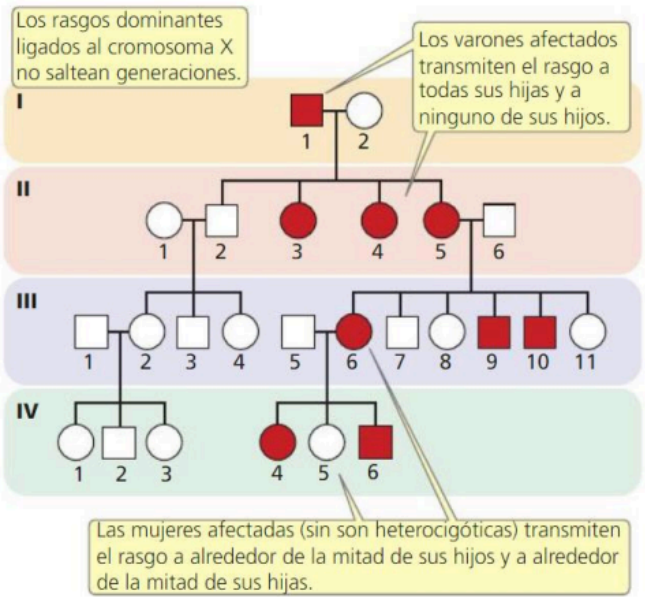
Dominantes al cromosoma X



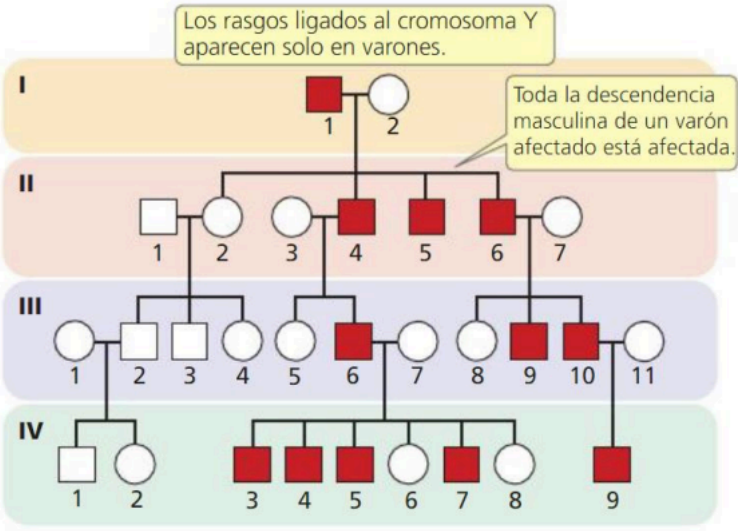
Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Recesivos al cromosoma X



Ligado al CROMOSOMA Y



Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Importante
Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin
¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato
→ Planes pro: más coins

Tema 4: Herencia y Sexo

Determinación del sexo: Se realiza de dos formas

El mecanismo por el cual se establece el sexo se denomina determinación del sexo. Definimos el sexo de un individuo en términos de su fenotipo. Algunas veces un individuo posee cromosomas o genes que se asocian en condiciones normales con un sexo, pero presenta una morfología que corresponde al sexo opuesto.

Existen muchas formas de aparición de las diferencias sexuales. En algunas especies es posible que un mismo individuo presente ambos sexos, una entidad que se denomina hermafroditismo; se dice que los organismos que presentan estructuras reproductoras tanto masculinas como femeninas son monoicos. Las especies en las cuales un individuo posee solo estructuras reproductoras masculinas o femeninas se denominan dioicas . Los seres humanos son dioicos. Entre las especies dioicas el sexo de un individuo puede ser determinado desde punto de vista cromosómico, genético o ambiental.

- **Genéticamente:**
  - **Cromosomas sexuales** (heteromórficos)
    - Sistemas XY, X0, ZW y cromosomas múltiples: La teoría de la herencia cromosómica establece que los genes se localizan en los cromosomas, que sirven como vehículos para la distribución de los genes durante la meiosis. Una prueba definitiva de esta teoría fue aportada por el descubrimiento de que el sexo de ciertos insectos es determinado por la presencia o la ausencia de cromosomas específicos.
  - **Haplodiploidía (himenópteros)**: Algunos insectos del orden Hymenoptera (abejas, avispas y hormigas) carecen de cromosomas sexuales; en cambio, el sexo se basa en el número de juegos cromosómicos que se encuentra en el núcleo de cada célula. Los machos se desarrollan a partir de óvulos no fertilizados y las hembras a partir de óvulos fertilizados. Las células de los himenópteros machos poseen un solo juego de cromosomas (son-haploides) heredado de la madre. Por el contrario, las células de las hembras poseen dos juegos de cromosomas (son diploides), un juego heredado de la madre y el otro del padre
  - **Genes no asociados a cromosomas sexuales** (hongos...)

- **Ambiental**:
  - **Temperatura** (salamandras, gambas, reptiles) → Aunque la mayor parte de las serpientes y los lagartos poseen cromosomas sexuales, en muchas tortugas, cocodrilos y caimanes es la temperatura imperante durante el desarrollo embriológico la que determina el fenotipo sexual.
  - **Substrato de fijación (gusanos y gasterópodos marinos)** →Las lapas viven apiladas unas sobre las otras. Cada lapa comienza su vida como una larva nadadora. La primera larva que se asienta sobre una superficie sólida

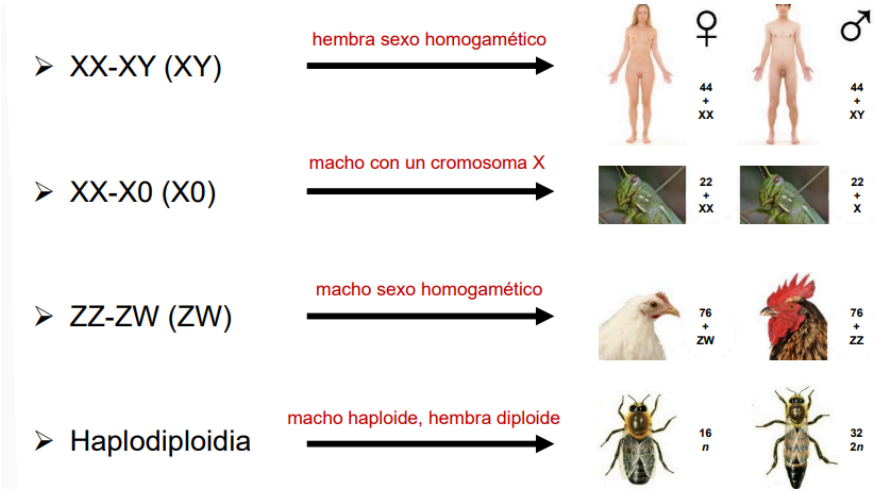
WUOLAH

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

desocupada se desarrolla como hembra y produce sustancias químicas que atraen a otras larvas, que se asientan sobre ella. Estas larvas se desarrollan como machos, que luego sirven como parejas de la lapa que está debajo. Después de un tiempo los machos que están arriba se vuelven hembras y, a su vez, atraen más larvas que se asientan en la cima de la pila, se convierten en machos y sirven como parejas de las lapas que están debajo. Este tipo de desarrollo sexual se denomina *hermafroditismo secuencia*l;

- **Tamaño corporal** (anélidos marinos, algunos peces)

Sistemas cromosómicos de determinación sexual



La herencia del sexo en organismos con cromosomas X e Y da lugar a un número igual de machos y hembras en la descendencia.

Sistemas XY en Drosophila

En 1905 Nattie Stevens observó que Drosophila melanogaster tiene 4 pares de cromosomas tres pares de autosomas y un par de cromosomas sexuales. Así, tiene dos conjuntos haploides de autosomas y dos cromosomas sexuales.

Pensaría que el sexo en drosophila viene determinado por cromosomas X e Y PUES NO lo que pasa es que la presencia del cromosoma Y no determina el sexo masculino en Drosophila, sino que cada sexo es determinado por un equilibrio entre los genes de los autosomas y los genes del cromosoma X.

Este tipo de determinación del sexo se denomina sistema de equilibrio génico. En este sistema algunos genes parecen influir en el desarrollo sexual.
El cromosoma X contiene genes que producen efectos feminizantes mientras que los autosomas contienen genes que inducen la masculinización.

En consecuencia, el sexo de una mosca es determinado por la proporción X:A, el número de cromosomas X dividido por el número de juegos haploides de cromosomas autosómicos.

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

- Una proporción X:A de 1,0 produce una mosca hembra
- una proporción X:A de 0,5 produce un macho.
- Si la proporción X:A es menor de 0,5 se produce un fenotipo masculino pero la mosca es débil y estéril; a veces las moscas de este tipo se llaman metamachos.
- Una proporción X:A de entre 1,0 y 0,5 produce una mosca intersexual, con una mezcla de características masculinas y femeninas.
- Si la proporción X:A es mayor de 1,0 se produce un fenotipo femenino pero estas moscas (llamadas metahembras)

➢ Las hembras de Drosophila portaban dos cromosomas X y los machos portaban uno X y uno Y (por tanto su herencia es mendeliana, razón 1:1)

- Complemento cromosómico:
  →2A + XX ♀
  →2A + XY ♂

➢Sistema XY en Drosophila Calvin Bridges (1922) demuestra estudiando individuos poliploides (3n, 4n, ...) que el sexo en Drosophila viene determinado por el cociente de cromosomas X (el cromosoma sexual) y los cromosomas no sexuales (llamados autosómicos)

El cromosomas X es el que determina si un individuo es macho o es hembra, pero esto a su vez se relaciona con los cromosomas autosómicos que determina el sexo y los fenotipos en *Drosophila,* está en una tabla.

Complemento de cromosomas sexuales	Juegos haploides de autosomas	Relación X:A	Fenotipo sexual
XX	AA	1	Hembra
XY	AA	0,5	Macho
X0	AA	0,5	Macho
XXY	AA	1	Hembra
XXX	AA	1,5	Metahembra
XXXY	AA	1,5	Metahembra
XX	AAA	0,67	Intersexo
X0	AAA	0,33	Metamacho
XXXX	AAA	1,3	Metahembra

Conclusión:

➢ X/A = 0,5 → ♂

➢ 0,5 < X/A < 1 → Intersexo

➢ X/A = 1 → ♀

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

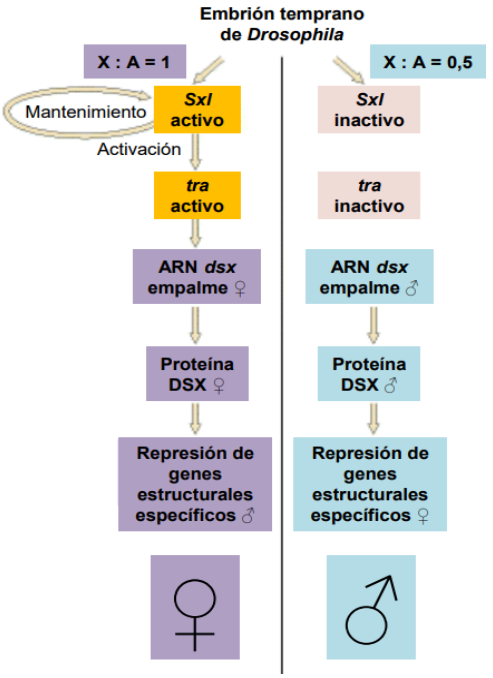
Importante
Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin
¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato
→ Planes pro: más coins

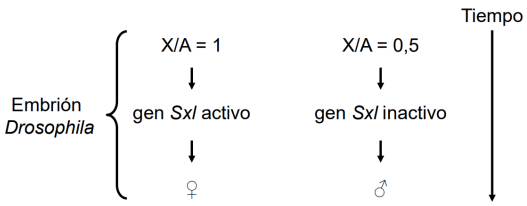
Determinación en Drosophila:

➢ Equilibrio génico X/A
➢ Gen Sex-lethal (Sxl): Interruptor sexual maestro

Se han aislado mutaciones en genes que afectan el fenotipo sexual en Drosophila. Por ejemplo, la mutación transformer convierte a una hembra con una proporción X:A de 1,0 en un fenotipo masculino, mientras que la mutación doublesex transforma a los machos y las hembras normales en moscas con fenotipos intersexuales. Los factores ambientales, como la temperatura de las condiciones de cría, también pueden afectar el desarrollo de las características sexuales.

Determinación del sexo en insectos: Balance génico





Determinación del sexo en humanos

En los seres humanos, al igual que en Drosophila, la determinación del sexo depende de XX-XY aunque la presencia de un gen CB el cromosoma Y determina la masculinidad.

Los fenotipos que derivan de números anormales de cromosomas sexuales, que surgen cuando los cromosomas sexuales no se segregan apropiadamente durante la meiosis o la mitosis, ilustran la importancia del cromosoma Y en la detenninación del sexo en los seres humanos.

- **Síndrome de Turner** Las personas con síndrome de Tumer son mujeres y a menudo tienen características sexuales secundarias subdesarrolladas. Las mujeres afectadas en general son de escasa estatura y presentan baja implantación del

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

cabello, tórax relativamente ancho y pliegues de la piel en el cuello. Su inteligencia suele ser normal. La mayoría de las mujeres con síndrome de Turner son estériles. Las células de personas con síndrome de Turner tienen un solo cromosoma X; este complemento cromosómico suele llamarse XO.

- **Síndrome de Klinefelter:** Las personas con síndrome de Klinefelter,poseen células con uno o más cromosomas Y y múltiples cromosomas X. Son chicos con un genotipo XXY.

- **Mujeres poli-X:** Se conoce con el nombre de síndrome del X triple. Estas mujeres no presentan rasgos distintivos excepto una tendencia a ser altas y delgadas. Algunas son estériles, pero muchas menstrúan regularmente y son fértiles

El papel de los cromosomas sexuales

Los fenotipos asociados con las anomalías de los cromosomas sexuales nos permiten establecer varias conclusiones acerca del papel de estos cromosomas en la determinación del sexo en los seres humanos:

1. El cromosoma X contiene información genética esencial para ambos sexos; se requiere al menos una copia de un cromosoma X para el desarrollo humano.
2. El gen determinante de la masculinización se localiza en el cromosoma Y. Una sola copia de este cromosoma, aun en presencia de varios cromosomas X, produce un fenotipo masculino.
3. La ausencia del cromosoma Y deriva en un fenotipo femenino.
4. Existen genes que afectan a la fertilidad en los cromosomas X e Y. Una mujer requiere al menos dos copias del cromosoma X para ser fértil.
5. Las copias adicionales del cromosoma X pueden perturbar el desarrollo normal tanto en los hombres como en las mujeres, con problemas físicos y mentales que aumentan a medida que lo hace el número de cromosomas X extras.

¿Qué determina el sexo masculino, la presencia del cromosoma Y o la ausencia de un segundo cromosoma X?

Genotipo	Sexo
X0	Mujer (Síndrome de Turner)
XXY XXXY XXXXY	Hombre (Síndrome de Klinefelter)
XXX XXXX	Mujer (Síndrome del X triple)

De esta forma, vemos que, los individuos que tienen los cromosomas Y son hombres, sin embargo, los individuos que presentan cromosomas X, da igual el número que sea, son siempre hembras, por lo que lo que en realidad determina el sexo, podemos concluir que es la presencia del cromosoma Y.

Determinación del sexo en humanos y ratón (mamíferos):

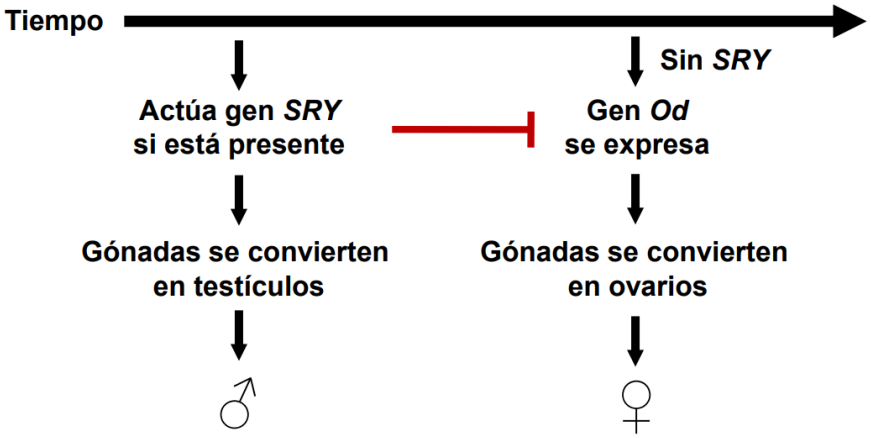
Gen SRY factor determinante de los testículos: Interruptor sexual maestro en el cromosoma Y

➢ Eicher y Washburn estableció el modelo de vías coordinadas

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin



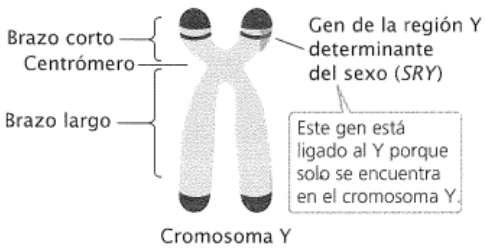
Hermafroditismo

Se debe a una translocación de la región SRY al cromosoma X

Gen SRY, región pseudoautosómica y mecanismo de translocación al cromosoma X en individuos varones 46 XX o mujeres 46XY

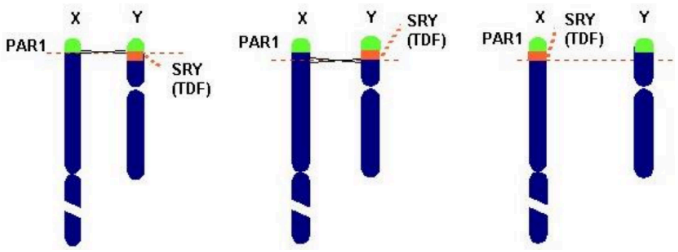
Condición por la cual un individuo tiene estructuras sexuales tanto masculinas como femeninas. Los hermafroditas verdaderos producen gametos masculinos y femeninos.

Síndrome de resistencia a los andrógenos. Varios genes, además del *SRY*, influyen en el desarrollo sexual de los seres humanos, como lo muestra el caso de las mujeres con el síndrome de resistencia a los andrógenos. Estas personas presentan características sexuales externas y orientación psicológica femeninas. De



El gen *SRY* está en el cromosoma Y e induce el desarrollo de las características masculinas.

Sistema X0, ZW y cromosomas múltiples



Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Importante
Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin
¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato
→ Planes pro: más coins

pierdo espacio
Necesito concentración
ali ali oooh esto con 1 coin me lo quito yo...
WUOLAH

Determinación del sexo por haplodiploidía

Se da en insectos como las abejas donde la hembra es 2n y produce gametos haploides mediante la meiosis, mientras que los machos son haploides y producen gametos mediante MITOSIS.

Esto quiere decir que el sexo está determinado por el número de cromosomas, las hembras son 2n y los machos n.

Determinación del sexo en algas unicelulares y hongos

Mediante genes no asociados a cromosomas sexuales, se da en distintos seres vivos como:

- Algas→ Se produce la unión de dos isogametos uno + y otro - y se produce un emparejamiento.
- Levaduras → Se fusionan dos individuos haploides para dar uno diploide y este se divide por meiosis originando individuos haploides que forman colonias que vuelven a fusionarse.
- Hongos → Ocurre una fecundación cruzada de ambos núcleos maternos de dos individuos. Esto viene dado por la división de las esporas formadas de la fecundación cruzada, que más adelante sufre una meiosis y un crecimiento.

Determinación del sexo por factores ambientales

Molusco marino

Influencia de la **temperatura** en el desarrollo embrionario de algunos reptiles

Las tortugas → Si se desarrollan en ambientes FRÍOS serán MACHOS

Los cocodrilos → Si se desarrollan en ambientes FRÍOS serán HEMBRAS

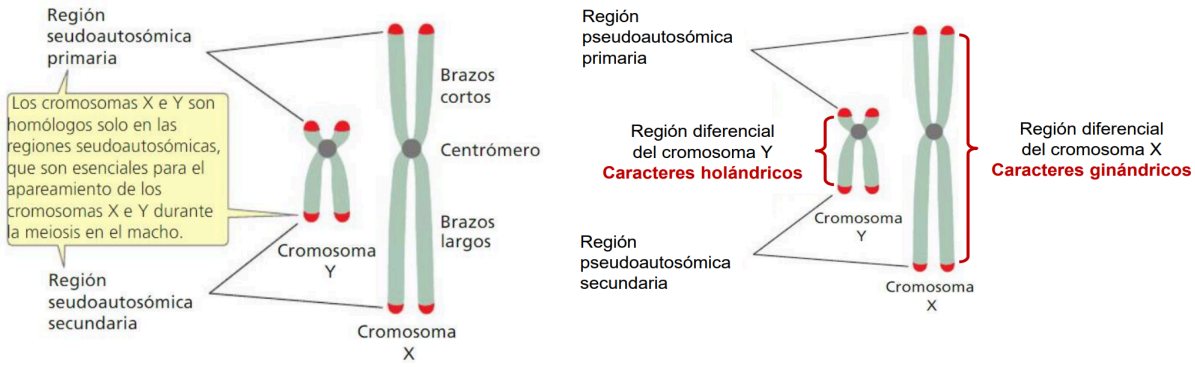
El crustáceo Armadillidium vulgare (cochinilla) determina su sexo por la infección de una bacteria.

WUOLAH

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

Herencia ligada al sexo

Los cromosomas X e Y difieren en tamaño y contenido genético Son homólogos únicamente en las regiones pseudoautosómicas.Las características ligadas al sexo son determinadas por genes que se localizan en los cromosomas sexuales. Los genes del cromosoma X determinan características ligadas al X y los del cromosoma Y determinan características ligadas al Y. Como en muchos organismos existe poca información genética en el cromosoma Y, la mayor parte de las características ligadas al sexo están ligadas al X. Los machos y las hembras difieren en sus cromosomas sexuales de modo que el patrón de herencia de las características ligadas al sexo difiere del presentado por los genes



Herencia ligada al cromosoma X

Thomas H. Morgan (1910) descubrió un gen mutante llamado “white” en Drosophila. Fue el primero en darle el nombre al gen mutante por el fenotipo, tipo, si la mosca tiene los ojos blancos, pues White.
Morgan desvió su interés hacia Drosophila melanogaster y un año más tarde descubrió entre las moscas de la colonia de su laboratorio un macho único que tenía ojos blancos, en absoluto contraste con los ojos rojos de las moscas de la fruta normales.

Para explicar la herencia de la característica de los ojos blancos en las moscas de la fruta Morgan llevó a cabo sistemáticamente una serie de cruzamientos genéticos. Primero cruzó hembras puras de ojos rojos con su macho de ojos blancos, lo que produjo una progenie F, con ojos rojos en todos los casos.

Los resultados obtenidos por Morgan de este cruzamiento inicial eran compatibles Con los principios de Mendel: un cruzamiento entre un individuo homocigótico dominante y un individuo homocigótico recesivo produce una descendencia heterocigótica que exhibe el rasgo dominante. Sus resultados sugerían que los ojos blancos constituían un rasgo recesivo simple. Sin embargo, cuando Morgan cruzó las moscas Fj entre sí encontró que todas las moscas F2 hembras tenían ojos rojos pero que en la mitad de las moscas machos los ojos eran rojos y en la otra mitad blancos.
Evidentemente este hallazgo no era el resultado que se esperaba para un rasgo recesivo simple, que debería aparecer en de la descendencia F2 masculina y de la femenina.

Para explicar este resultado inesperado Morgan propuso que el locus que afectaba el color de los ojos estaba en el cromosoma X. Reconoció que los alelos correspondientes al color de los ojos solo estaban presentes en el cromosoma X y no en el Y.

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Con ello descubrió que:
➢ Caracteres ligados al sexo
➢ Gen ligado al cromosoma X
➢ Otros genes en cromosomas específicos

Mutación TFM

genes adicionales en otros cromosomas están implicados en el desarrollo de características sexuales secundarias.

Mutaciones en el gen TFM causan el síndrome de insensibilidad a andrógenos, que hace que personas con cromosomas XY (hombre) no tienen testosterona y esos hombres, fenotípicamente son como una mujer.

Mamíferos, compensación por inactivación de un X

Está relacionado con los corpúsculos de Barr que es nº de cromosomas X-1. Esto se dio al observar núcleos de células donde estaba el gen X y una pequeña parte estaba activada (una zona pequeñita que está más coloreada)

Dado que las hembras poseen dos copias de cada gen ligado al X y los machos solo una la cantidad de producto génico (la proteína) de los genes ligados al X diferiría en ambos sexos (las hembras generarían el doble de producto génico que los machos).
Esta diferencia podría ser muy perjudicial porque la concentración de proteínas desempeña un papel crítico durante el desarrollo. Los animales contrarrestan este problema potencial mediante la compensación de la dosis, que iguala la cantidad de proteína producida por los genes ligados al X en ambos sexos.

En las moscas de la fruta la compensación de la dosis se alcanza duplicando la actividad de los genes del cromosoma X de los machos. En el gusano Caenorhabdditis elegans la compensación se logra disminuyendo a la mitad la actividad de los genes de ambos cromosomas X en la hembra. Los mamíferos placentarios utilizan otro mecanismo de compensación de la dosis: los genes de uno de los cromosomas X de las hembras se inactivan completamente. En 1949 Murray Barr observó cuerpos condensados que se teñían intensamente en los núcleos de las células de gatos hembras (% . 4-16). Esta estructura oscura comenzó a conocerse como corpúsculo de Barr. En 1961 Mary Lyon propuso que el corpúsculo de Barr era un cromosoma X inactivado y su hipótesis (ahora probada) se conoció como la hipótesis de Lyon. Esta investigadora sugirió que dentro de cada célula femenina uno de los dos cromosomas X se inactivaría al azar. Si la célula contuviera más de dos cromosomas X se inactivarían todos menos uno.

Mamíferos, compensación por inactivación al azar del X

La inactivación ocurre de manera al azar y se transmite a la descendencia en etapas tempranas del desarrollo. Es decir, una hembra tiene XA Xa y cada célula tiene 1X, una célula tiene Xa y otra célula distinta XA.

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Importante
Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin
¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato
→ Planes pro: más coins

Mosaicismo
Se da en hembras heterocigóticas que presentan lo que he dicho antes, en cada célula una X distinta que hace que puedan manifestarse los dos X.

Por ejemplo una familia que presenta manchas en la piel (mosaicismo) la madre puede tener dos manchitas chiquitas, su hija tiene unas poquitas más y esa mujer tiene 2 gemelas idénticas, pero una de ellas puede tener más mancha porque sus células tengan más células con cromosomas X que tengan más genes que produzcan manchas, ya que esto es al AZAR.

La inactivación del cromosoma X tiene lugar en una etapa relativamente temprana del desarrollo; en los seres humanos, dentro de las primeras semanas. Cuando un cromosoma X se inactiva en una célula no vuelve a activarse y además, se inactiva en todas las células somáticas que descienden de esa célula. Por ende, las células vecinas tienden a tener el mismo cromosoma X inactivado, lo que produce un patrón en parches (mosaico) de la expresión de las características ligadas al cromosoma X en las hembras heterocigóticas.

Se da en gatos, que pueden ser de un solo color o Carey: Aunque muchos genes contribuyen al color y al patrón del pelaje en los gatos domésticos, un solo locus ligado al cromosoma X determina la presencia del color naranja. Existen dos alelos posibles en este locus: X"^, que produce un color de pelaje distinto del nai'anja (generalmente negro), y X° que produce la piel naranja. Los machos son hemicigóticos y, por tanto, pueden ser negros (X^Y) o naranjas (X'^Y) pero no negros y naranjas.

Caracteres limitados por el sexo
los caracteres que se expresan sólo en un sexo, aunque los genes que los determinan están presentes en amboa. Generalmente son genes localizados en autosomas. Ejemplos:

- formación de las mamas
- Canto y plumaje en gallos y gallinas
- Cuernos en cabras y antílopes

Caracteres influidos o controlados por el sexo

Genotipo	Fenotipo	
	Hombres	**Mujeres**
AA	Calvicie	Calvicie
Aa	Calvicie	No calvicie
aa	No calvicie	No calvicie

Caracteres que aparecen en ambos sexos, pero se expresan más en uno que en otro.
Los genes se localizan en regiones autosómicas o pseudoautosómicas.

Su expresión depende del contexto hormonal.

Un ejemplo es la calvicie prematura en humanos, que es dominante en hombres y recesiva en mujeres. Esto genera confusión, un hombre que tenga 1 solo gen de calvo, va a ser calvo. PERO la mujer necesita dos genes calvos para que sea calva, si tiene un solo gen de calva NO va a ser calva.

Otro ejemplo sería la presencia de barba en cabras

WUOLAH

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

Tema 5: Extensiones y modificaciones del mendelismo

Página 75/829 hay información de esto

Tipos de dominancia

Tipo de dominancia	Definición
Dominancia	El fenotipo del heterocigoto es igual al de uno de los homocigotos
Dominancia incompleta	El fenotipo del heterocigoto es intermedio (cae dentro del espectro) entre los fenotipos de los dos homocigotos
Codominancia	El fenotipo del heterocigoto incluye los fenotipos de ambos homocigotos

Dominancia incompleta o parcial: Herencia intermedia

Suele ser común en flores donde, padres de colores distintos como rojo y blanco tienen descendencia que tiene un fenotipo intermedio entre ambos padres homocigotos. Ningún genotipo de los padres o rojo y blanco NO son dominantes, el rojo no domina sobre el blanco o viceversa, por eso la descendencia tiene un fenotipo intermedio.

Esto sería una herencia autosómica (no se da en cromosomas sexuales) e intermedia o incompleta.

El fenotipo del heterocigoto debe ser distinguible de los homocigotos, no tiene que ser un color exacto de rosita y si no lo es ya no vale, no leche, puede ser rosita claro o rosita más oscuro, debe estar ahí simplemente siendo rosita, claro o oscuro.

Otro ejemplo es el color de las berenjenas blancas y moradas.

- Las proporciones genotípicas se derivan también de la segregación mendeliana: ¼ : ½ : ¼
- Las proporciones fenotípicas son ¼ : ½ : ¼

Cuando el heterocigoto tiene un fenotipo intermedio entre el de los dos homocigotos, la dominancia es incompleta. En la dominancia incompleta, el heterocigoto no necesita ser exactamente intermedio (rosado en nuestro ejemplo) entre los dos homocigotos; puede ser un rojo levemente claro o un blanco levemente rosado. En tanto y en cuanto el fenotipo del heterocigoto pueda diferenciarse y se ubique dentro del espectro de los dos homocigotos, la do m in an cia es incompleta

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Hipercolesterolemia humana

HH	***Hh***	***hh***
Homocigotos capaces de sintetizar altas cantidades de receptores LDL	Heterocigotos capaces de sintetizar bajas cantidades de receptores LDL	Homocigotos incapaces de sintetizar receptores LDL

FENOTIPOS:

Individuos con las arterias bien Sin colesterol	Individuos con un poco de colesterol en las arterias	Individuos con colesterol como pa parar un tren

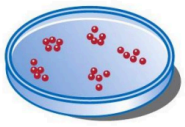
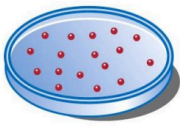
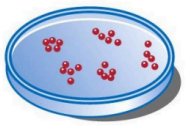
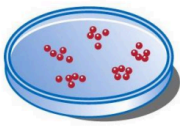
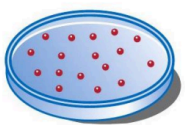
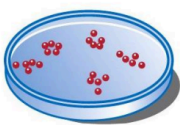
Codominancia

Otro tipo de interacción entre alelos es la codominancia, en la que el fenotipo del heterocigoto no es intermedio entre los fenotipos de los homocigotos, sino que expresa simultáneamente ambos fenotipos. Un ejemplo de codominancia es el de los tipos sanguíneos MN

El heterocigoto no expresa ni el carácter que domina ni presenta color intermedio, el homocigoto presenta LOS DOS caracteres, esto ocurre en los tipos sanguíneos.

Los homocigotos sólo presentan respuesta a 1 antígeno, sin embargo, el organismo heterocigoto presenta respuesta a los dos antígenos.

El locus M N codifica para uno de los tipos de antígenos eritrocitarios. A diferencia de los antígenos extraños a los grupos ABO y Rh (que también codifican para antígenos eritrocitarios), los antígenos M N no propios no disparan una fuerte reacción inmune

Genotipo	Tipo de sangre (antígeno)	Reacciones con anti-suero	
		Suero anti-M	Suero anti-N
$L^M L^M$	M (M)		
$L^M L^N$	M N (M y N)		
$L^N L^N$	N (N)		

WUOLAH

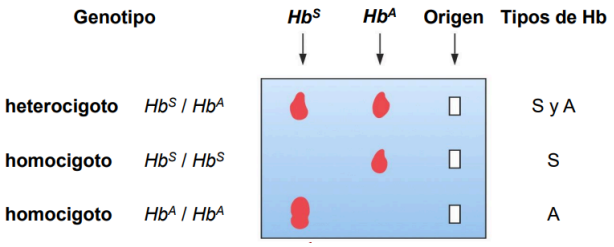
Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

Importante
Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin
¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato
→ Planes pro: más coins

pierdo espacio
Necesito concentración
ali ali oooh esto con 1 coin me lo quito yo...
WUOLAH

Otro ejemplo es la anemia falciforme



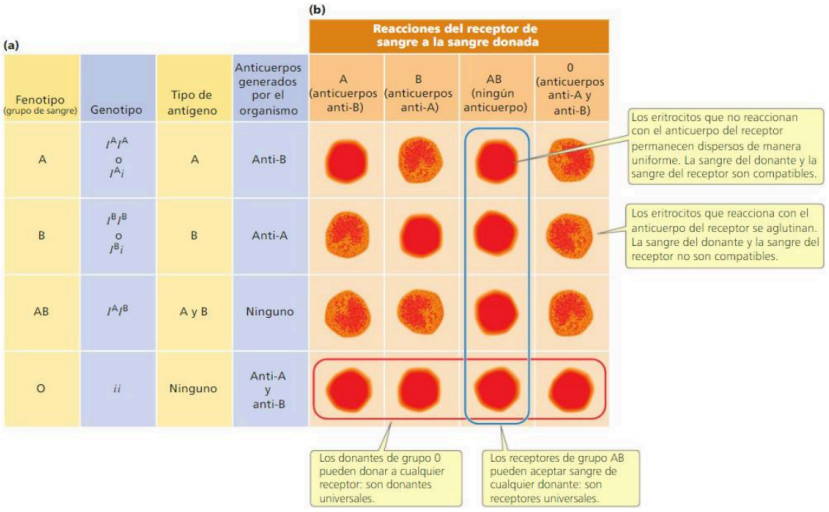
Alelismo múltiple

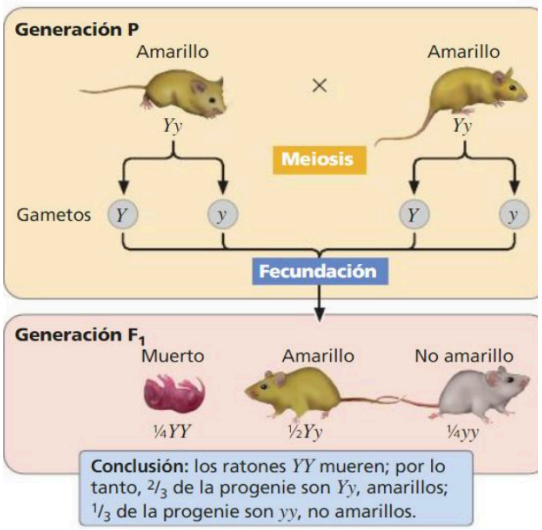
Se da en los tipos de sangre donde encontramos los genotipos:

- Ia
- Ib
- i

donde:

- Ia>i
- Ib>i
- Ia=Ib
- i siempre es recesivo y es el grupo sanguíneo 0





Gen esencial Vs gen letal

Gen esencial → Imprescindible para la vida de las células o del individuo
Gen letal → Aquel que si está en homocigosis es LETAL para el individuo.
Un alelo letal es el que causa la muerte en un a etapa temprana del desarrollo - a menudo antes del nacimiento, por lo que algunos genotipos pueden no aparecer en la progenie.

WUOLAH

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

Un ejemplo es el gen A del ratón doméstico:
• El alelo AY, dominante para el color amarillo, es letal en homocigosis (letal recesivo)
• Alteración de las proporciones mendelianas (2:1)

Cuando se investigó este caso, se cursaron ratones amarillos que son (Yy) heterocigóticos con el gen letal que es el Y.

Cuando los cruzó obtuvo ratones samarillos y grises, el investigador quería obtener ramarillos puros pero esto no se daba debido a que el gen Y en homocigosis YY es letal y los embriones no llegaban a nacer.

Penetrancia y expresividad

Ya sabemos que el fenotipo es el resultado del genotipo y el ambiente, esto se ve en el ejemplo de las gemelas, son iguales, pero el ambiente en el que están les afecta al fenotipo. El genotipo no siempre produce el fenotipo esperado, fenómeno denominado penetrancia incompleta.

Penetrancia→ El porcentaje de individuos con un genotipo determinado que muestran el fenotipo esperado SE DESCRIBE A NIVEL DE POBLACIÓN

- Se da en la polidactilia, que un 90% tenga los alelos pero sólo el 10% lo expresa

Expresividad → Describe el grado o la intensidad con el que se expresa un genotipo determinado en un individuo SE DESCRIBE A NIVEL DE INDIVIDUO

- En el mismo ejemplo de la polidactilia, de ese 10% que lo expresa, NO TODOS LOS INDIVIDUOS EXPRESAN ESA ENFERMEDAD CON LA MISMA INTENSIDAD, es decir, un individuo puede tener un dedo entero de más y otro individuo puede tener un cachito de deo más,pero no el dedo entero, ambos expresan la enfermedad(pertenecen a ese 10%) pero no de la misma forma.

La penetrancia incompleta y la expresividad variable se deben a los efectos de otros genes y a los factores ambientales que pueden alterar o suprimir completamente el efecto de un gen particular.

Interacciones genes-ambiente

Hay proteínas que expresan genes que son termosensibles, es decir, sólo actúan a una determinada temperatura

Norma de reacción

Un mismo genotipo, dependiendo del ambiente, puede manifestarse de distintas formas o fenotipos

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Otros conceptos

- **Fenocopia**: Se da cuando dos fenotipos son iguales, sin embargo, uno de los fenotipos está causado por un factor ambiental (que puede ser una exposición a un medicamento, por ejemplo) y otro por un factor genético, una mutación en la cadena de aminoácidos.
- **Pleiotropía**: Cuando un sólo gen da lugar a muchos fenotipos distintos que no parecen relacionados entre sí. Un ejemplo es una enfermedad llamada Fenilcetonuria, una enfermedad causada por una mutación que produce una enzima que no sintetiza fenilalanina que se acumula y da lugar a retraso mental, esta enfermedad produce además del retraso mental, ojos azules y piel clara. Fenotipos que tu dices ¿Qué? pues sí, no tienen nada que ver unos con otros, pero lo produce.

Interacción genética

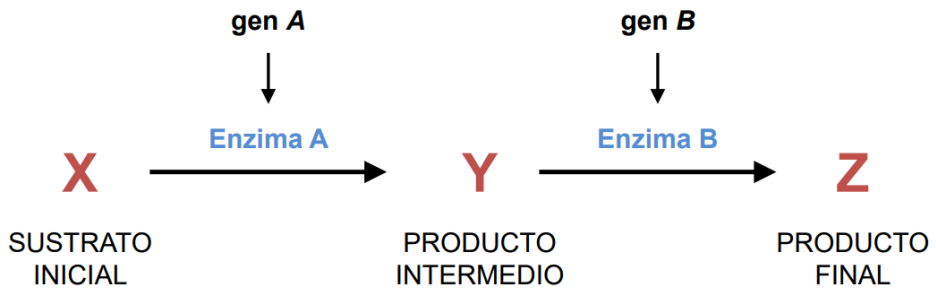
Cuando los genes de múltiples loci determinan un único fenotipo

Con frecuencia los genes exhiben distribución independiente pero no actúan en forma independiente respecto d e su expresión fenotípica , sino que los efectos de los genes de un locus dependen de la presencia de genes en otros loci. Este tipo de interacción entre los efectos de los genes de distintos loci (genes no alélicos) se denomina a interacción génica. Cuando existe interacción génica , los productos de los genes de distintos loci se combinan para producir nuevos fenotipos que no son predecibles a partir de los efectos de un único locus.

Dos o más genes determinan el fenotipo de modo que pueden alterarse las proporciones fenotípicas esperadas 9:3:3:1

“El fenotipo es el resultado de los productos génicos (proteínas generalmente) que se expresan en un ambiente dado”

“El ambiente no sólo incluye factores externos, sino también internos como hormonas y enzimas (por lo tanto, otros genes)”



Dos o más genes determinan el fenotipo de modo que pueden alterarse las proporciones fenotípicas 9:3:3:1

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

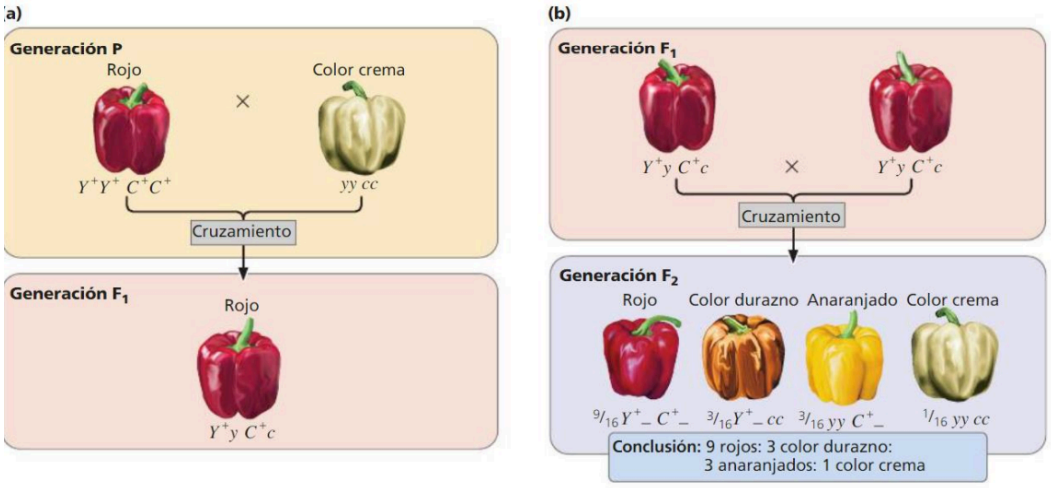
Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Importante
Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin
¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato
→ Planes pro: más coins

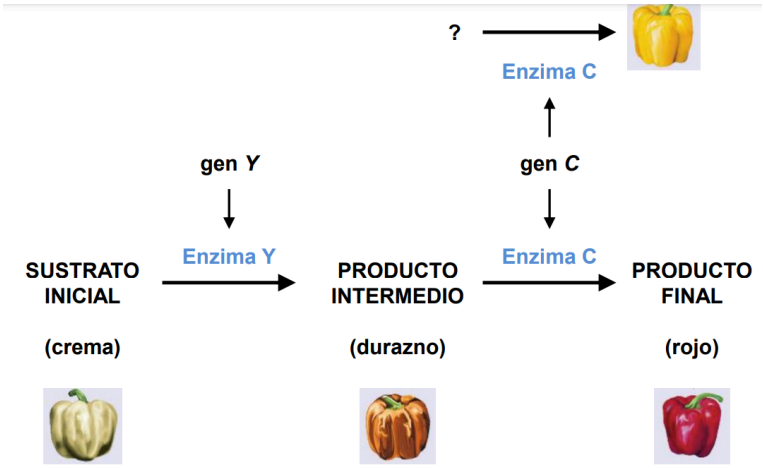
pierdo espacio
Necesito concentración
ali ali oooh esto con 1 coin me lo quito yo...
WUOLAH

Interacción genética sin modificación de la proporción 9:3:3:1

Si obtengo la proporciones debe haber dos genes, sin embargo, aparecen nuevos fenotipos que no estaban antes, ahora lo ves en la foto.
➢ Dos genes interaccionan sobre un mismo carácter
➢ Aparecen clases fenotípicas nuevas



Esto se ve con el mapita de antes
El crema con la enzima Y producida por el gen Y, obtengo el tono durazno, del durazno, si tengo enzima C obtenida con el gen C, obtengo rojo, si no tengo el gen C, NO obtengo rojo
Pero si tengo sólo C, obtengo el tono amarillito y si no tengo absolutamente ningún gen, me quedo en blanco o color crema.



WUOLAH

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

Interacción génica con Epistasia o alteración de los genes

Se define así a las interacciones entre dos genes distintos, dónde uno modifica o enmascara la expresión del otro. Se da cuando un gen enmascara u oculta el efecto de otro gen de un locus diferente.

➢ Al gen que modifica la expresión del otro se le denomina epistático
➢ Al que es modificado se le llama hipostático

Tipos de epistasias

Se clasifican en base a las interacciones que tengan lugar entre los alelos de los dos loci:

➢ Simples / dobles: En función del número de alelos epistáticos
➢ Dominantes / recesivas: En función del alelo que sea epistático

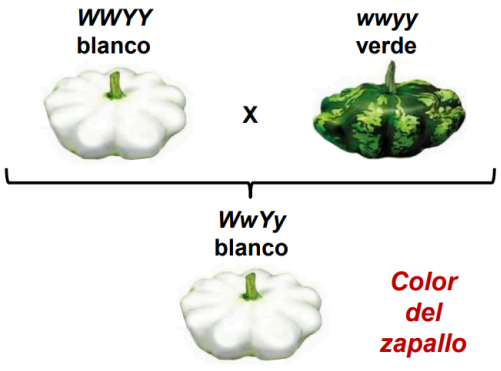
Simple	Dominante	12:3:1
	Recesiva	9:3:4
Doble	Dominante	15:1
	Recesiva	9:7
	Dominante y recesiva	13:3

Epistasia simple dominante 12:3:1

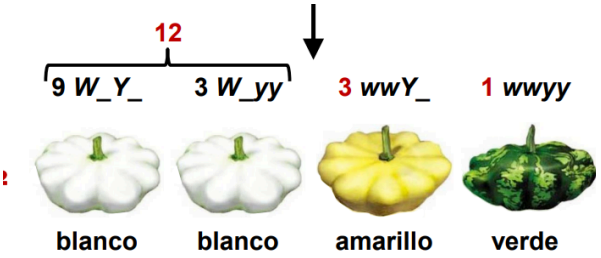
Se da cuando el alelo dominante de uno de los dos genes implicados determina el fenotipo, tengo individuos con WW– y W- – DA IGUAL LO QUE SEA LO DEMÁS QUE MIENTRAS HAYA 1 SOLA W SE CODIFICA UN FENOTIPO.

Simple porque sólo con 1 letra (un alelo dominante) hace que ya se aplique el color.
W es epistático (W epistático dominante)
➢ W Inhibe la producción de pigmentos

Y es hipostático
➢ Y determina el color amarillo



Hasta aquí todo good

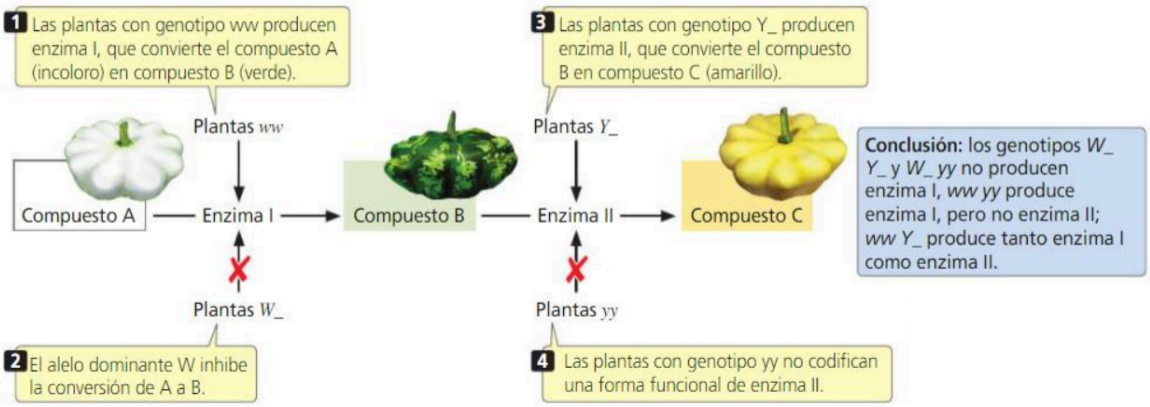


OJITO aparece un fenotipo nuevo

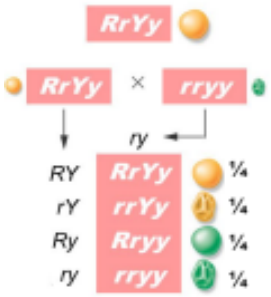
Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin



- **En un cruzamiento prueba** si es heterocigoto esperamos proporciones todas de ¼

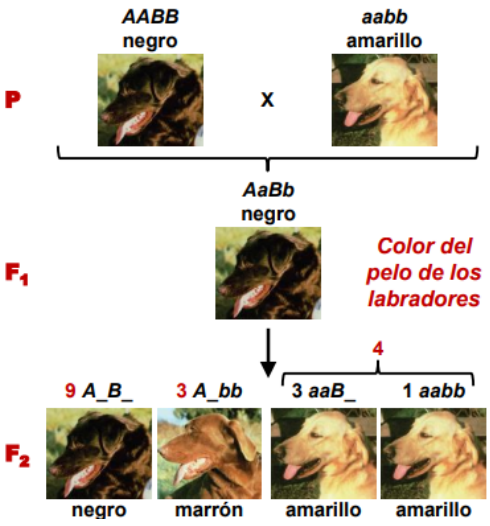


Genotipo	Color fruto
1 *WwYy*	Blanco
1 *Wwyy*	Blanco
1 *wwYy*	Amarillo
1 *wwyy*	Verde

Epistasia simple recesiva (9:3:4)

Se da cuando el alelo recesivo en homocigosis de uno de los dos genes implicados determina el fenotipo. El alelo recesivo homocigótico anula a otro gen o genes no alélicos dominantes

Un ejemplo es con los retriever



A es epistático (a epistático recesivo)

A permite deposición de pigmento en el pelo y a no

B es hipostático

B produce pigmento Negro y b marrón

Un perro con a no permitirá que el pigmento se deposite y DA IGUAL qué tipo de pigmento tenga porque será amarillo

nos una proporción 1:1:2

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

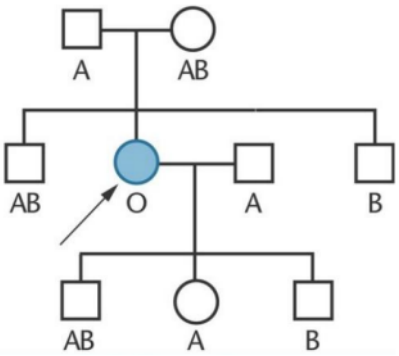
Importante
Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin
¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato
→ Planes pro: más coins

Genotipo	Color pelo
1 *AaBb*	Negro
1 *Aabb*	Marrón
1 *aaBb*	Amarillo
1 *aabb*	Amarillo

Fenotipo Bombay

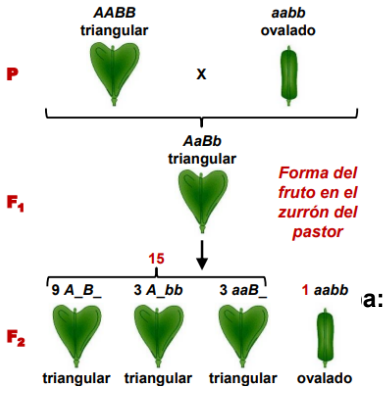
Es un tipo sanguíneo muy poco frecuente que se da cuando un individuo no es tipo A ni tipo B ni tipo 0. El fenotipo Bombay se da cuando son homocigotas para una mutación recesiva que no presentan el compuesto H, es decir se da en personas hh.

Estas personas NO presentan antígenos en la superficie de los eritrocitos y NO PUEDEN RECIBIR SANGRE DE NINGÚN TIPO A NO SER QUE SEA TIPO BOMBAY. Es fácil detectarlo cuando en una familia de genotipos A o B hay de repente alguien con el tipo 0, y no amiga, NO son cuernos es el fenotipo Bombay.

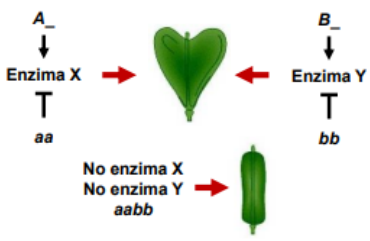


Epistasia doble dominante

En este caso, la presencia de cualquier tipo de dominante hace que los genotipos dominantes se opaquen. Es decir, la presencia de cualquier tipo de dominante, determina el fenotipo. básicamente al dominante A o al B se la pela que haya a o b, va a ser el dominante



a:



	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

pierdo espacio
Necesito concentración
ali ali oooh esto con 1 coin me lo quito yo...
WUOLAH
WUOLAH
Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

Genotipo	Color flor	Acción genes
9 *A_B_*	Triangular	*A* y *B* permiten la formación de las enzimas X e Y, respectivamente
3 *A_bb*	Triangular	*A* permite la formación de la enzima X
3 *aaB_*	Triangular	*B* permite la formación de la enzima Y
1 *aabb*	Ovalada	*aa* y *bb* no permiten la formación de las enzimas X e Y, respectivamente

triangular x ovalado

AaBb* x *aabb

↓

3:1

Genotipo	Color pelo
1 *AaBb*	Triangular
1 *Aabb*	Triangular
1 *aaBb*	Triangular
1 *aabb*	Ovalada

AaBbxAaBb

Epistasia doble recesiva (9:7)

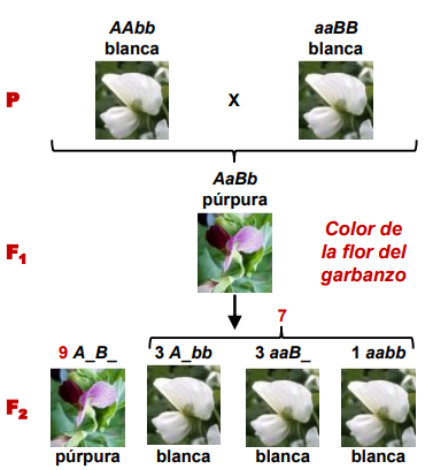
Se da cuando ambos genes son epistáticos y la presencia de cualquier alelo recesivo en homocigosis es suficiente para determinar el fenotipo.

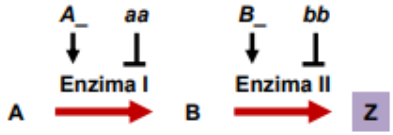
Se da también en **caracoles albinos**

Donde:

➢ a es epistático recesivo a B

➢ b es epistático recesivo a A





	AB	***Ab***	***aB***	***ab***
AB	*AABB*	*AABb*	*AaBB*	*AaBb*
Ab	*AABb*	*AAbb*	*AaBb*	*Aabb*
aB	*AaBB*	*AaBb*	*aaBB*	*aaBb*
ab	*AaBb*	*Aabb*	*aaBb*	*aabb*

- **Cruzamiento prueba:**

Genotipo	Color flor	Acción genes
9 *A_B_*	Púrpura	*A* y *B* permiten la formación de los compuestos B y Z
3 *A_bb*	Blanca	*bb* no permite la formación del compuesto Z
3 *aaB_*	Blanca	*aa* no permite la formación del compuesto B
1 *aabb*	Blanca	*aa* y *bb* no permiten la formación de los compuestos B y Z, respectivamente

AaBb* x *aabb

↓

1:3

Genotipo	Color pelo
1 *AaBb*	Púrpura
1 *Aabb*	Blanca
1 *aaBb*	Blanca
1 *aabb*	Blanca

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

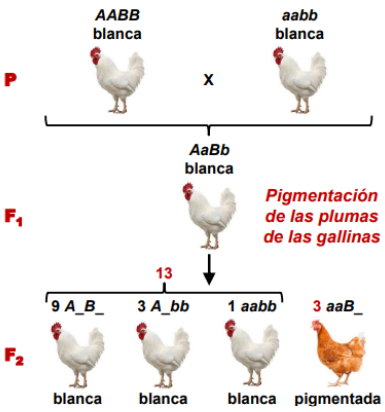
WUOLAH

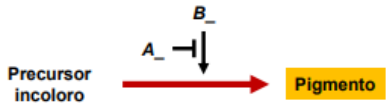
Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Epistasia doble dominante recesiva (cágate)

Se da cuando ambos genes son epistáticos y el alelo dominante de un gen y el recesivo del otro en homocigosis suprimen respectivamente la acción de los otros alelos determinan el fenotipo.

➢ A determina un inhibidor de la pigmentación
➢ B determina un factor cromógeno





	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

- **En el cruzamiento prueba:**

Cruzamiento prueba

blanca x blanca

AaBb* x *AaBb

↓

13:3

Genotipo	Color flor	Acción genes
9 *A_B_*	Blanca	*A* impide la pigmentación
3 *A_bb*	Blanca	*A* impide la pigmentación
1 *aabb*	Blanca	La ausencia de *B* impide la pigmentación
3 *aaB_*	Pigmentada	*aa* y *B* permiten la pigmentación

blanca x pigmentada

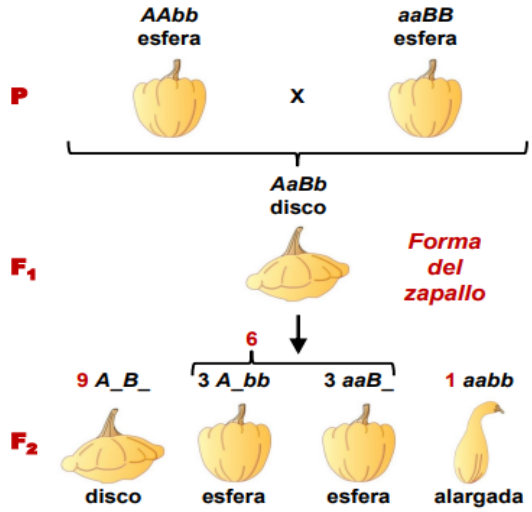
AaBb* x *aabb

↓

3:1

Genotipo	Color pelo
1 *AaBb*	Blanca
1 *Aabb*	Blanca
1 *aabb*	Blanca
1 *aaBb*	Pigmentada

Interacción duplicada no epistática (9:6:1)



Se da cuando:
➢ Con un alelo dominante de cada gen hay un fenotipo
➢ Con, al menos, un alelo dominante hay otro fenotipo
➢ En el doble homocigótico recesivo hay un tercer fenotipo

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

Importante

Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin

¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato

→ Planes pro: más coins

Cruzamiento prueba

disco x disco

AaBb* x *AaBb

↓

9:6:1

Genotipo	Forma fruto	Acción genes
9 *A_B_*	Disco	*A* y *B* determinan el fenotipo disco
3 *A_bb*	Esfera	*A* determina el fenotipo esfera
3 *aaB_*	Esfera	*B* determina el fenotipo esfera
1 *aabb*	Alargada	*aabb* determina el fenotipo alargado

disco x alargada

AaBb* x *aabb

↓

1:2:1

Genotipo	Forma fruto
1 *AaBb*	Disco
1 *Aabb*	Esfera
1 *aaBb*	Esfera
1 *aabb*	Alargada

Ahora un breve resumencillo

Interacción génica	Patrón de herencia	*A_/B_*	*A_/bb*	*aa/B_*	*aa/bb*	Proporción fenotípica
Aditiva	Cada genotipo un único fenotipo	9	3	3	1	9:3:3:1
Epistasia dominante	El alelo dominante de un locus enmascara el segundo locus	9	3	3	1	12:3:1
Epistasia recesiva	El genotipo homocigoto recesivo en un locus enmascara el segundo locus	9	3	3	1	9:3:4
Epistasia doble dominante	Un alelo dominante de uno de los dos genes es suficiente para el fenotipo	9	3	3	1	15:1
Epistasia doble recesiva	Un alelo dominante de cada uno de los genes es necesario para el fenotipo	9	3	3	1	9:7
Epistasia doble dominante recesiva	El alelo dominante de un gen y recesivo del otro suprimen los otros alelos	9	3	3	1	13:3
Interacción duplicada no epistática	Se necesita un alelo dominante de cualquiera de los dos genes para el fenotipo	9	3	3	1	9:6:1

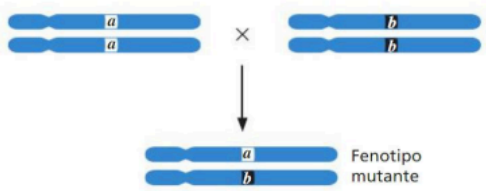
Prueba de complementación

Se da cuando cruzamos individuos que presentan un mismo problema pero no sabemos si están en el mismo locus o en diferente locis. Un ejemplo puede ser que tenga 2 ratones ciegos, donde uno a lo mejor tiene un problema en los nervios del ojo que no captan bien la información y otro tiene un problema en el sistema nervioso y la respuesta bien captada por el nervio óptico no llega al cerebro.
Ambos parecen normales pero los dos están ciegos por diferentes motivos. Por eso los cruzamos.

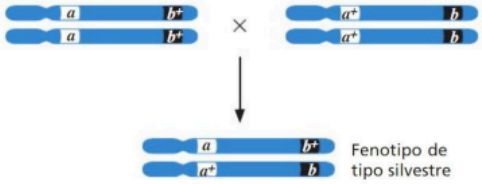
SI dos mutantes complementan, la descendencia será SILVESTRE

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

Mismo locus



Diferentes loci



Complementación:
Si se obtiene el fenotipo silvestre
Mutaciones no alélicas

En los diferentes loci:
Ambos se complementan y se dan lo que no tienen, uno le da la capacidad de tener un buen nervio óptico y el otro un sistema nervioso to potente y la descendencia pues sale bien

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Tema 6: Muerte destrucción PUM

Segregación de los cromosomas en la meiosis

1º Ley → Segregación equitativa de los alelos donde los dos alelos se separan en la meiosis durante la formación de los gametos.

2º ley → Transmisión independiente de los genes donde Los alelos de genes diferentes se separan independientemente durante la formación de los gametos.

cuando los genes analizados se encuentran en distintos cromosomas, o muy separados dentro del mismo cromosoma, hay segregación independiente y las proporciones en la F2 para la autofecundación del dihíbrido es 9:3:3:1

Experimentos de Bateson

Cruzó plantas puras (Líneas Parentales) de plantas con flores moradas y polen alargado con flores rojas de polen cortito o redondo. De esta forma consiguió en la F1 plantas con flores moradas y polen alargado, es decir, lo que se esperaba si fueran proporciones de Mendel.

Tras obtener la F1, autofecundó las plantas y obtuvo:

- 583 morada polen alargado
- 26 moradas polen corto
- 24 rojas polen alargado
- 170 rojas polen corto

Este señor se echó las manos a la cabeza porque esto NO era normal y no seguía las leyes de Mendel. Y esto es porque los genes A y B van en el mismo cromosoma y los genes a y b van en el mismo cromosoma. Es decir, los genes están LIGADOS

Y salen Ab y aB por la RECOMBINACIÓN GENÉTICA pero siempre habrá más de los PARENTALES.

- **Genes completamente ligados**→ Genes tan próximos en el mismo cromosoma, que la frecuencia de recombinación es 0, NO van a separarse en la recombinación de la meiosis.
  Cuando obtenemos el 100% de los parentales significa que los alelos están completamente completamente ligados, es decir A y B están TAN TAN TAN TAN TAN CERCA en el cromosoma que es muy difícil que se separen.

- **Genes independientes** → Genes en cromosomas distintos o muy muy alejados dentro del mismo cromosoma. También puede pasar que estén tan tan tan tan tan separados que segregan independientemente (como si estuvieran en distintos cromosomas) pero en verdad están en el mismo y es una proporción 50 parentales y 50 recombinantes.

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Importante
Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin
¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato
→ Planes pro: más coins

- **Genes parcialmente ligados**→ Genes situados en el mismo cromosoma a una distancia donde la frecuencia de recombinación es mayor a 0, pueden separarse durante la recombinación genética de la meiosis.

Ligamiento-Experimento de Morgan

Estudió con 2 tipos de Drosophila, que presentaban diferentes alelos para el color del cuerpo y forma del ala.

Cruzó dos tipos de moscas, dos homocigotas, una dominante y otra recesiva.

(cuerpo gris y alas normales)AABBxaabb (cuerpo negro, alas vestigiales)

⇩

AaBb (cuerpo gris, alas normales)

AaBbxaabb

Las proporciones esperadas según Mendel, para cromosomas independientes era 1;1;1;1 (A_B_; A_bb;aaB_;aabb)

Sin embargo, resultaron ser 1;1;0;0 (A_B_;aabb;A_bb;aaB_) Lo que vi en lo de las flores, los parentales salían 900 y pico, y los recombinantes eran 200 y poco.

Morgan encontró que el color del cuerpo y el tamaño del ala se heredaban normalmente en una combinación determinada (fenotipo parental).
Observó que estos genes no segregaban independientemente e interpretó que los genes estaban en el mismo cromosoma, estaban ligados.

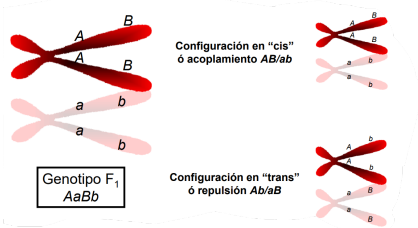
Ligamiento

AB/ab ha heredado de un cromosoma AB y de otro ab . Este individuo tiene el ligamiento CIS

Ab/aB ha heredado de un cromosoma Ab y de otro cromosoma aB, la mamá es AAbb y el papá es aaBB, son homocigotos pero tienen dominantes y recesivos aunque ambos estén en homocigosis (AAbb y aaBB) este individuo tiene un ligamiento TRANS

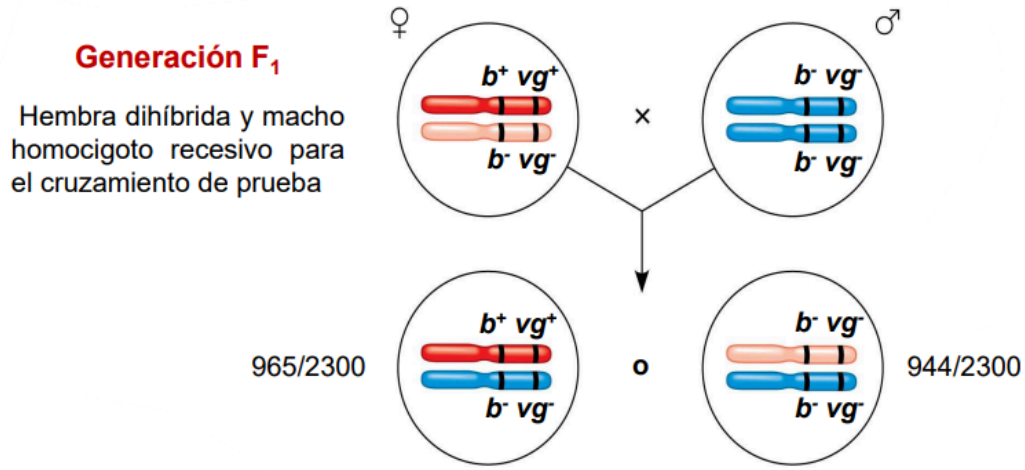
En resumen, el cis es que las dos mayúsculas van juntas y las dos minúsculas también (AB/ab) esto es que el individuo es heterocigoto en la F1 pero que de la mamá viene AB y del papá ab.
El trans es que tiene mayúscula-minúscula y mayúscula-minúscula (Ab/aB) Ab viene de mamá y aB viene de papá.

Necesito saber los parentales (los homocigóticos) para saber si la F1 es cis o trans.



Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

Cruzamiento prueba



La mayoría de la descendencia tiene fenotipo parental

➢ Hay una parte de la descendencia que presenta otros fenotipos
➢ Para entenderlo hay que comprender la recombinación genética, es decir la producción de descendientes con una combinación de los caracteres diferente a la de los parentales

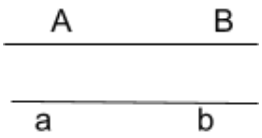
Si no lo veo, lo hago con AaBb

AaBb x aabb

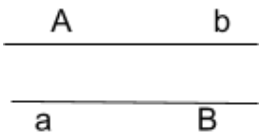
A { B → AB ; b → Ab
a { B → aB ; b→ ab

xab →

AaBb Parental
Aabb Recombinante
aaBb Recombinante
aabb Parental



PARENTAL



RECOMBINANTE

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

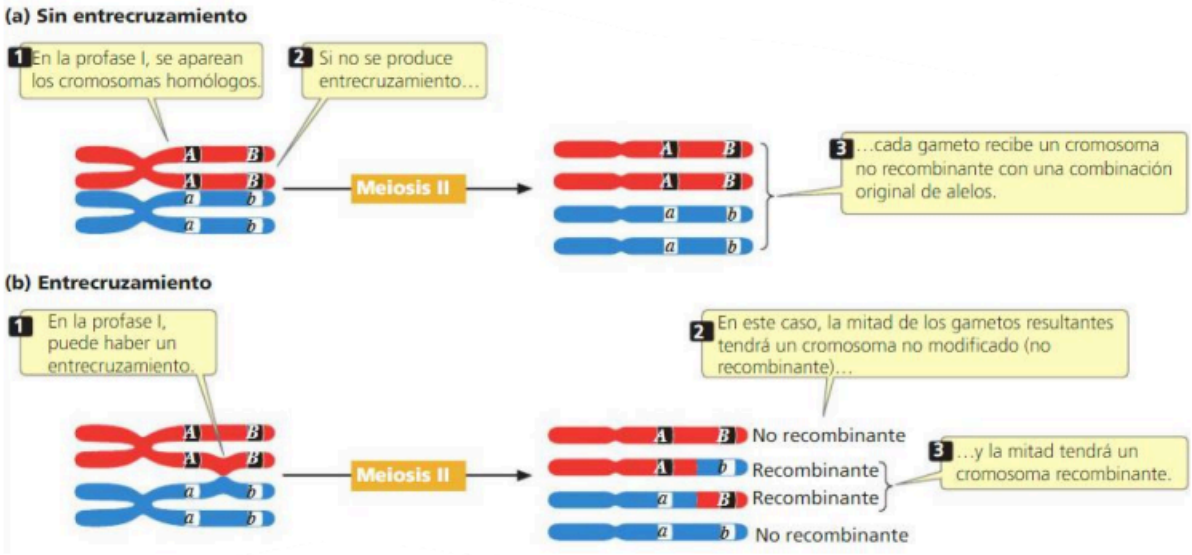
WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Recombinación de genes ligados

➢ Morgan descubrió que los genes podían estar ligados, pero que el ligamiento era incompleto ya que aparecían algunos fenotipos recombinantes
➢ Propuso que algún proceso debía romper, ocasionalmente, la conexión física entre los genes del mismo cromosoma
➢ Este mecanismo es el entrecruzamiento o crossover de los cromosomas homólogos

Entrecruzamiento
➢ El intercambio entre cromátidas no hermanas de cromosomas homólogos durante la meiosis por un proceso de rotura y reunión del ADN
➢ Produce gametos recombinantes entre genes situados en el mismo cromosoma



La frecuencia de gametos recombinantes debe estar entre el ligamiento total 0% (no hay recombinantes porque no hay recombinación porque los genes están MUY MUY MUY MUY CERCA) y la segregación independiente 50% (cuando los cromosomas están en cromosomas distintos o están en el mismo pero MUY MUY MUY SEPARADOS)

$$0\% \leq FR \leq 50\%$$

Lo máximo de porcentaje de genes independientes es el 50% ya que al hacer cruces, el que he hecho antes, tengo un 50% de parental y 50% de recombinante.

Si los genes son recombinantes, es decir, hay recombinación a la hora de sacar gametos, habrá más del parental y menos del recombinante.

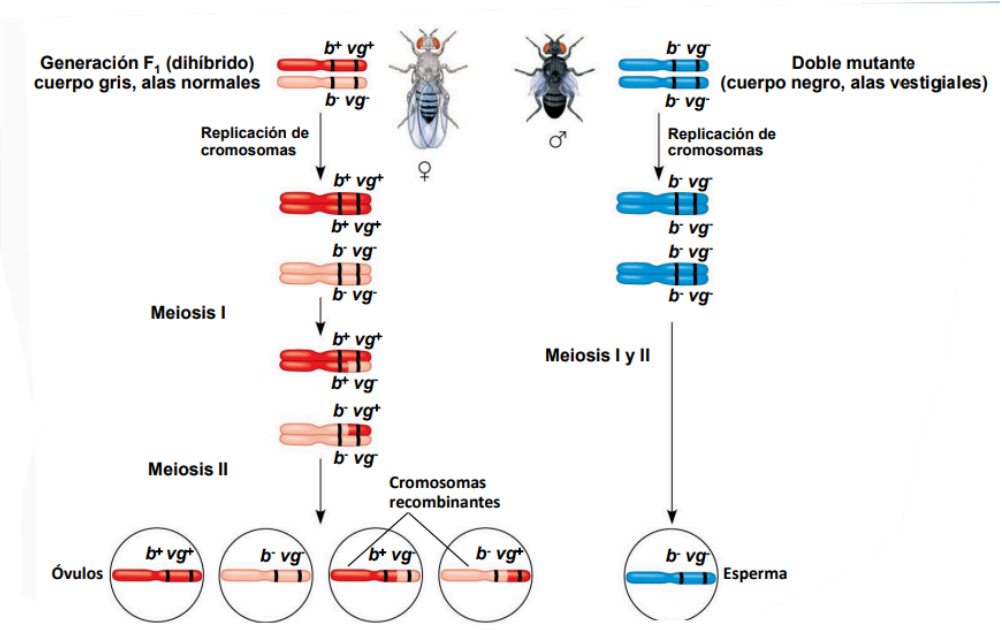
Frecuencia recombinante →Nº recombinantes/Total

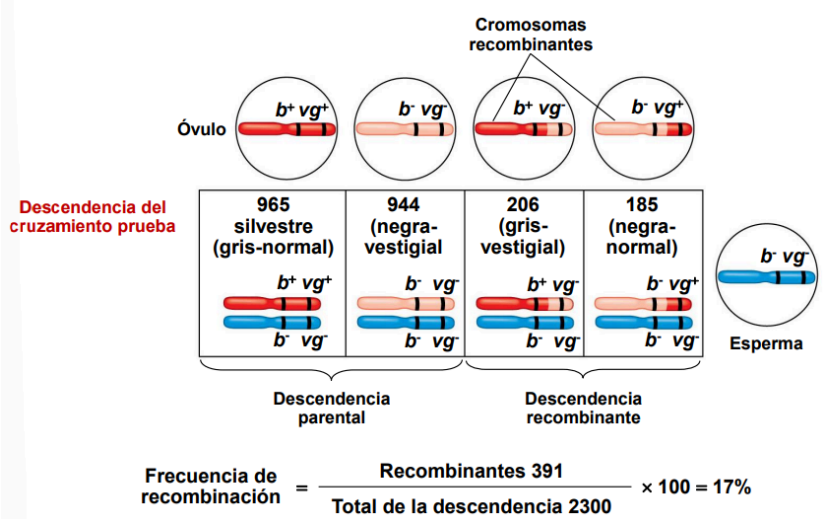
Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Importante
Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin
¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato
→ Planes pro: más coins



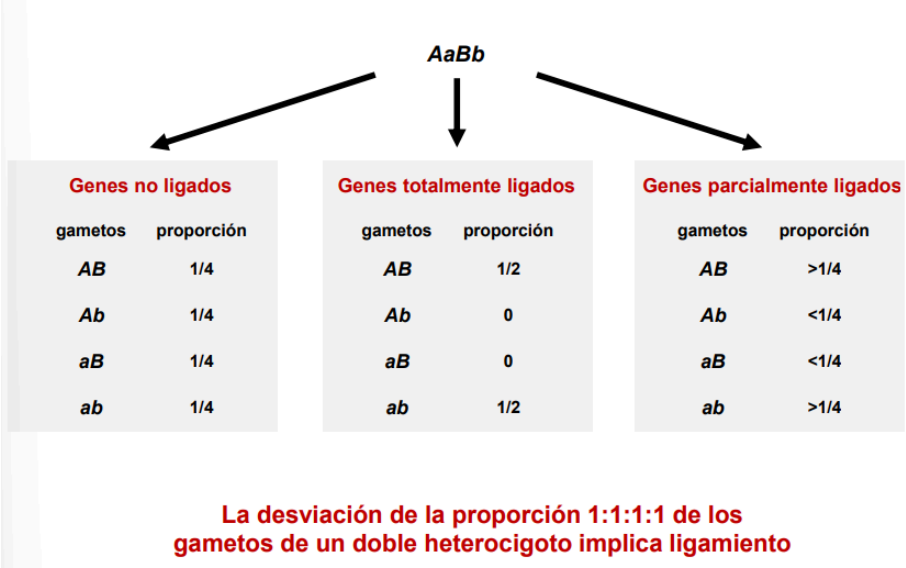


$$\text{Frecuencia de recombinación} = \frac{\text{Recombinantes } 391}{\text{Total de la descendencia } 2300} \times 100 = 17\%$$

si es un 17% de recombinantes, quiere decir que los genes están a 17cM en el cromosoma.
1% frecuencia de recombinación = 1 unidad de mapa genético = 1 centiMorgan (cM)

El cruzamiento prueba permite inferir las proporciones de los gametos que se forman en el doble heterocigoto.

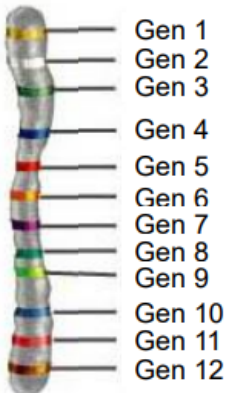
Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.



La desviación de la proporción 1:1:1:1 de los gametos de un doble heterocigoto implica ligamiento

Alfred Sturtevant, uno de los estudiantes de Morgan, construyó un mapa genético, una lista ordenada de loci a lo largo de un cromosoma Sturtevant predijo que cuanto más alejados se encuentren dos genes mayor probabilidad hay de que ocurra recombinación entre ellos.

Un mapa de ligamiento es un mapa genético de un cromosoma basado en las frecuencias de recombinación.



Los entrecruzamientos raramente ocurren entre *loci* adyacentes. Las recombinaciones son raras

Los entrecruzamientos casi siempre ocurren entre *loci* distantes. Las recombinaciones son frecuentes

Metodología para hacer un mapa genético

➢ Normalmente se realiza el cruzamiento prueba → AaBb x abab
➢ Cuando no se observa en la F2 la proporción fenotípica 1:1:1:1, y la proporción no es predecible a priori porque depende de la distancia entre los genes estudiados
➢ Las dos clases mayoritarias corresponden a los gametos parentales (no recombinantes) y las minoritarias a los recombinantes (no parentales)

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

➢ La frecuencia de recombinación (recombinantes/total) x 100 refleja la distancia genética entre los dos genes. Una unidad de mapa o centiMorgan (1 cM) = 1% de recombinantes
➢ Se pueden ordenar tres o más genes cuyas distancias se hayan medido dos a dos.

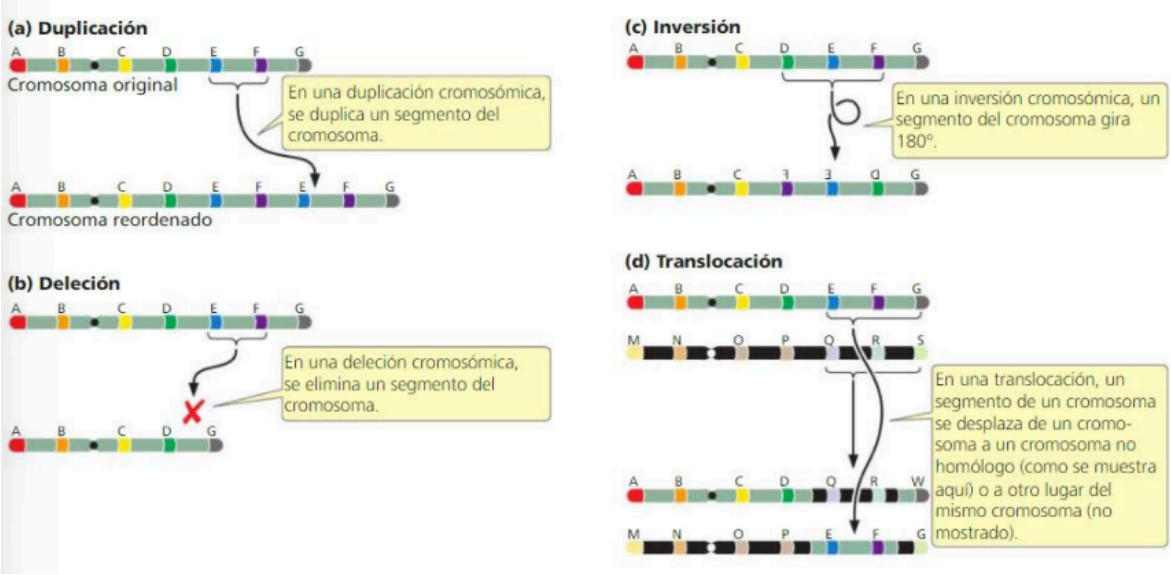
Tema 7: Alteraciones cromosómicas

Alteraciones cromosómicas-tipos

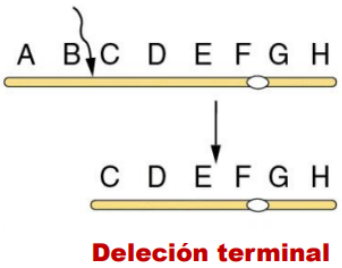
- Estructurales: (Modificaciones en la forma)
  - Deleciones
  - Duplicaciones
  - Inversiones
  - Translocaciones
- Numéricas (Variaciones del número)
  - Aneuploidías → Pérdida o ganancia de uno o varios cromosomas
  - Euploidías → Pérdida o ganancia de juegos completos de cromosomas

Sonda:fragmento de ADN complementario a la región que quiero identificar.

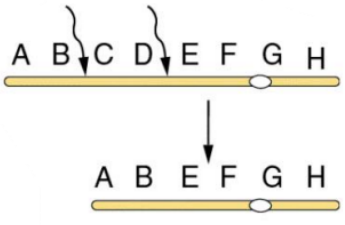
Estructurales



La deleción puede ser terminal o intersticial:



Deleción terminal



Deleción intersticial

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Importante
Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin
¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato
→ Planes pro: más coins

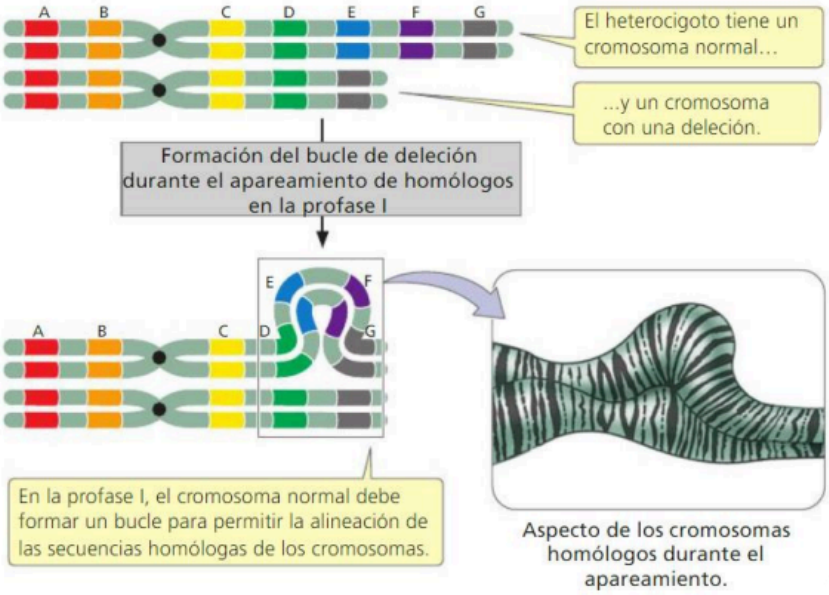
pierdo espacio
Necesito concentración
ali ali oooh esto con 1 coin me lo quito yo...
WUOLAH

Características de las deleciones

- ➢ Imposibilidad de mantener el cromosoma en homocigosis (letalidad recesiva)
- ➢ Incapacidad para recombinar
- ➢ Incapacidad de revertir
- ➢ Aparición de bucles de deleción
- ➢ Pseudodominancia (expresión de un gen recesivo presente en una sola dosis)

Deleción

En un individuo heterocigoto para una deleción se forma un bucle en la meiosis



Fenotipo Notch en Drosophila

Producido por una deleción cromosómica que incluye al gen Notch
Gen haploinsuficiente: Una sola copia no es suficiente para dar el fenotipo silvestre.

En este ejemplo, la mosca que tiene la deleción presenta alas con el borde deformado y no redondito y bonito.

Deleciones en humanos: Síndrome de “Le cri du chat”

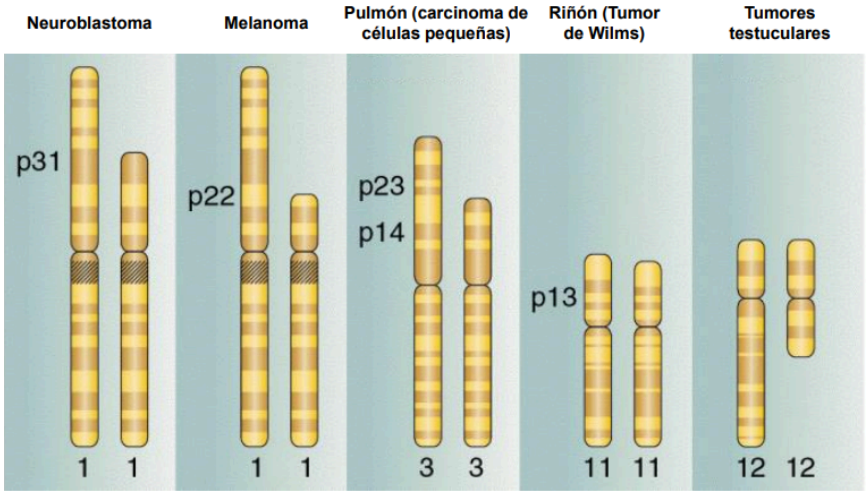
- ➢ Llanto semejante al maullido de un gato
- ➢ Microcefalia
- ➢ Cara redonda y ojos muy separados
- ➢ Retraso mental

se produce por una deleción del cromosoma 5. Para detectar estas anomalías puede hacerse un FISH o un bandeo cromosómico.
También hay deleciones asociadas a tumores.

WUOLAH

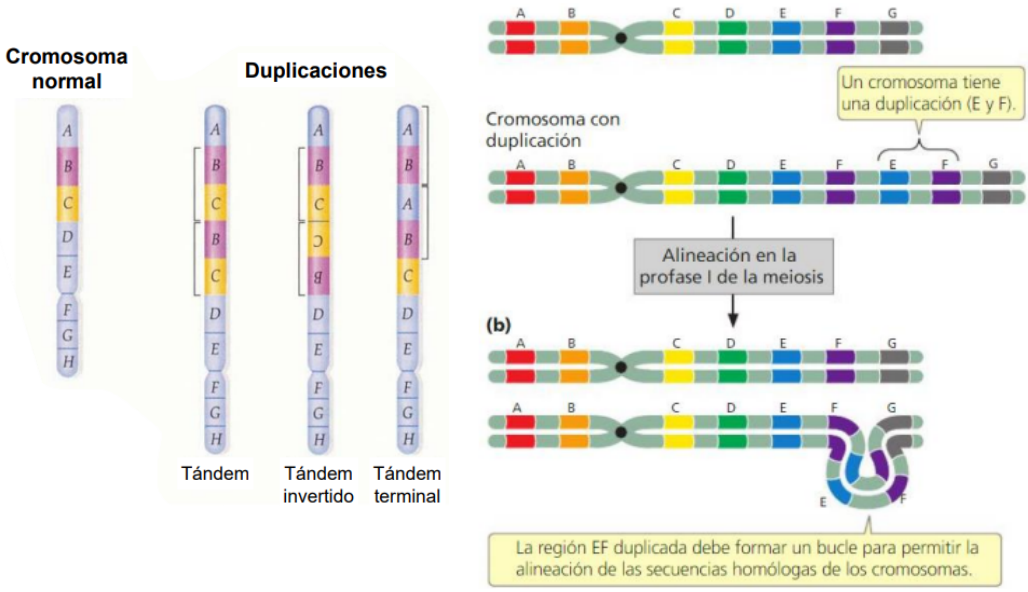
Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

Deleciones asociadas a tumores



Duplicación

Mutación cromosómica causada por la duplicación de una región de un cromosoma
En tándem es a continuación o seguido.



En un individuo heterocigoto para la duplicación, en meiosis se forma un bucle

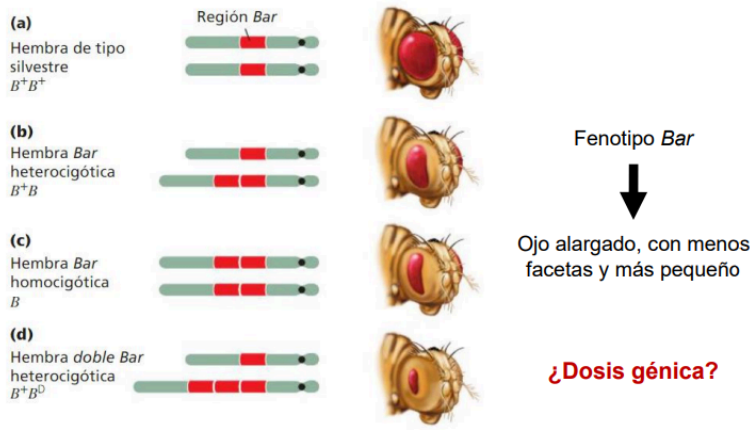
Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

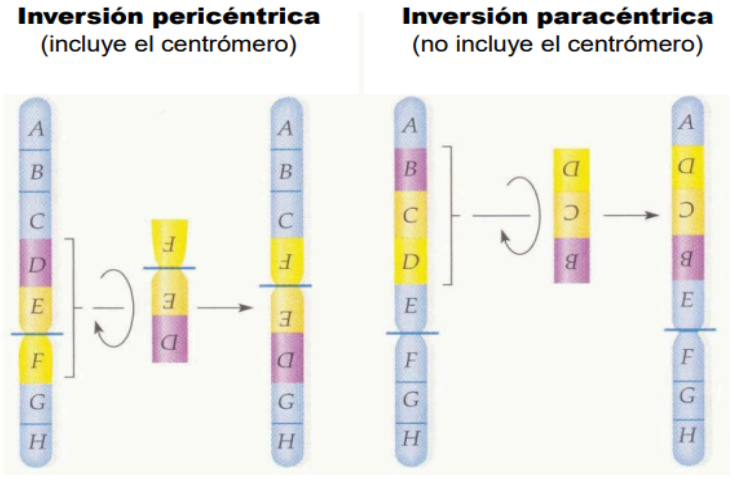
Fenotipo Bar en Drosophila

Duplicación en una región del cromosoma X



Inversión

En la inversión los genes pueden perderse, porque pueden moverse de su región. Aunque no haya pérdida ni ganancia de partes de cromosomas, esto puede desencadenar consecuencias fatales.



Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

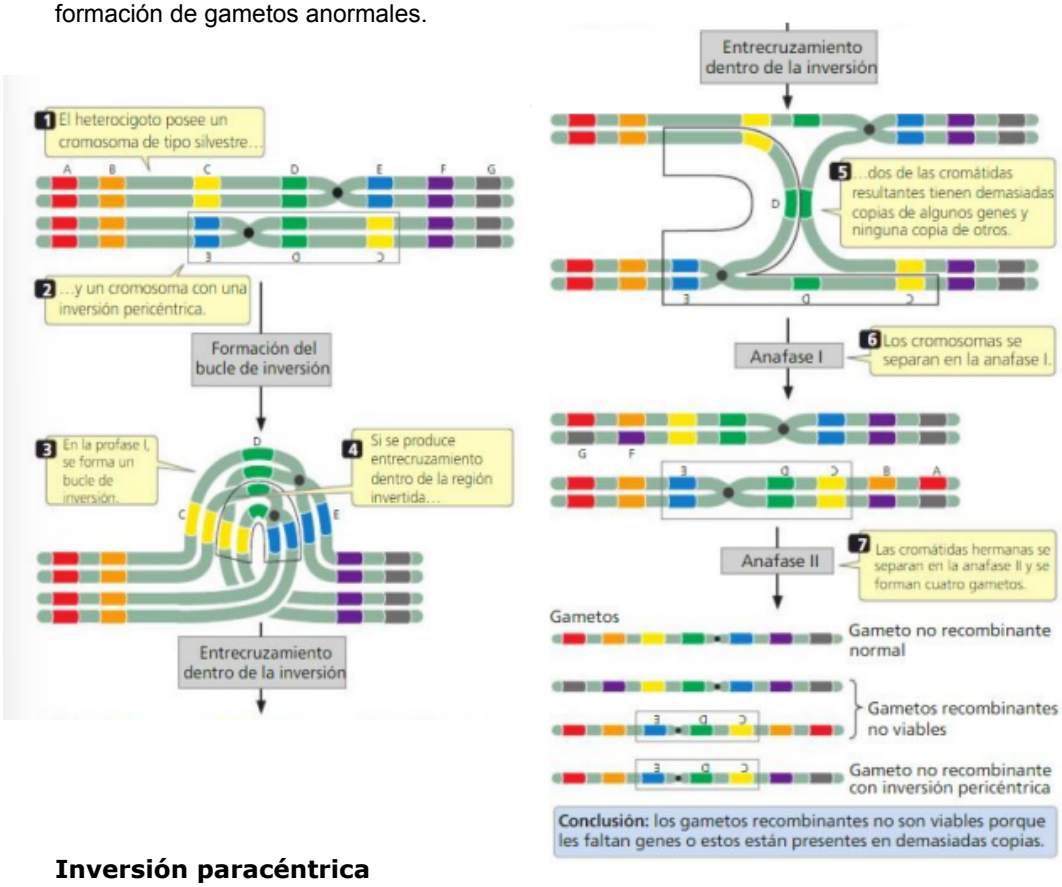
Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Importante
Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin
¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato
→ Planes pro: más coins

pierdo espacio
Necesito concentración
ali ali oooh esto con 1 coin me lo quito yo...
WUOLAH

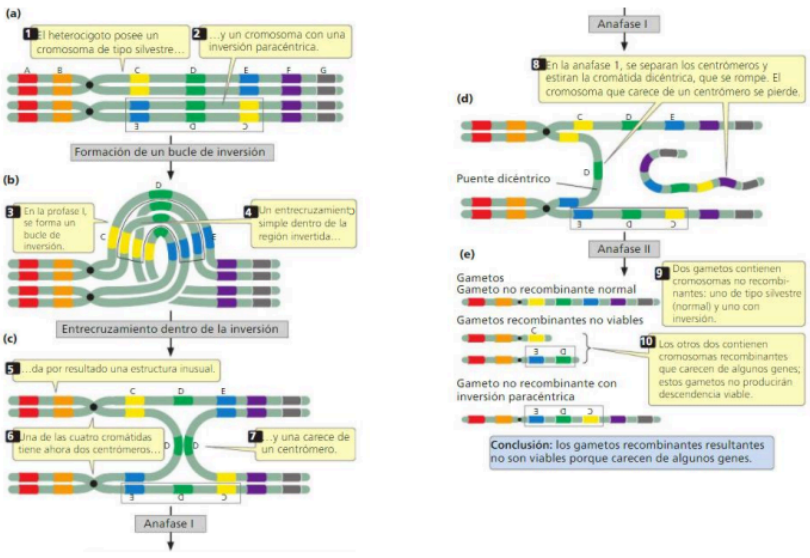
Inversión pericéntrica

En un heterocigótico, el entrecruzamiento dentro de una inversión pericéntrica lleva a la formación de gametos anormales.



Inversión paracéntrica

En un heterocigótico para una inversión paracéntrica, el entrecruzamiento dentro de la inversión lleva a la formación de gametos anormales



WUOLAH

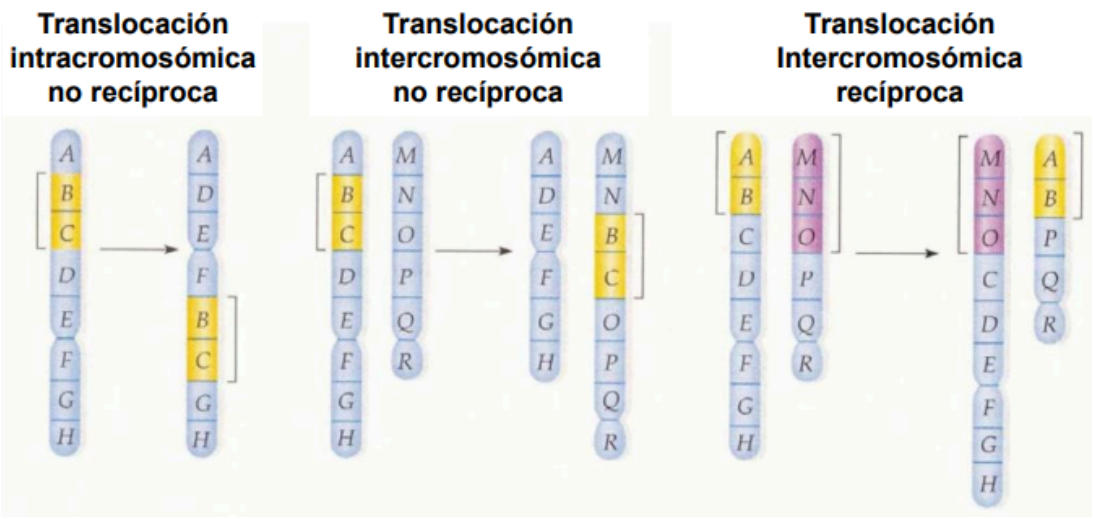
Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

Importancia de las inversiones en la evolución

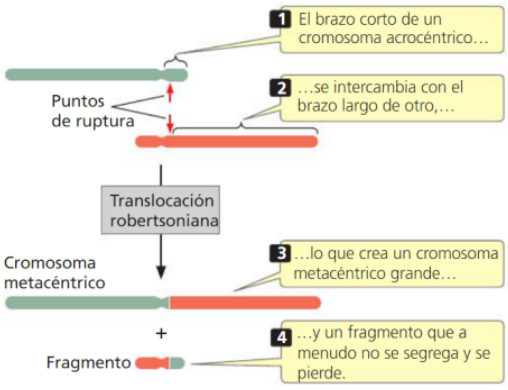
El cromosoma 4 humano y de chimpancé difieren en una inversión pericéntrica.

Translocación

Mutación cromosómica causada por el desplazamiento de un segmento de un cromosoma a otro lugar del genoma.



En una translocación robertsoniana, el brazo corto de un cromosoma acrocéntrico es intercambiado con el brazo largo de otro

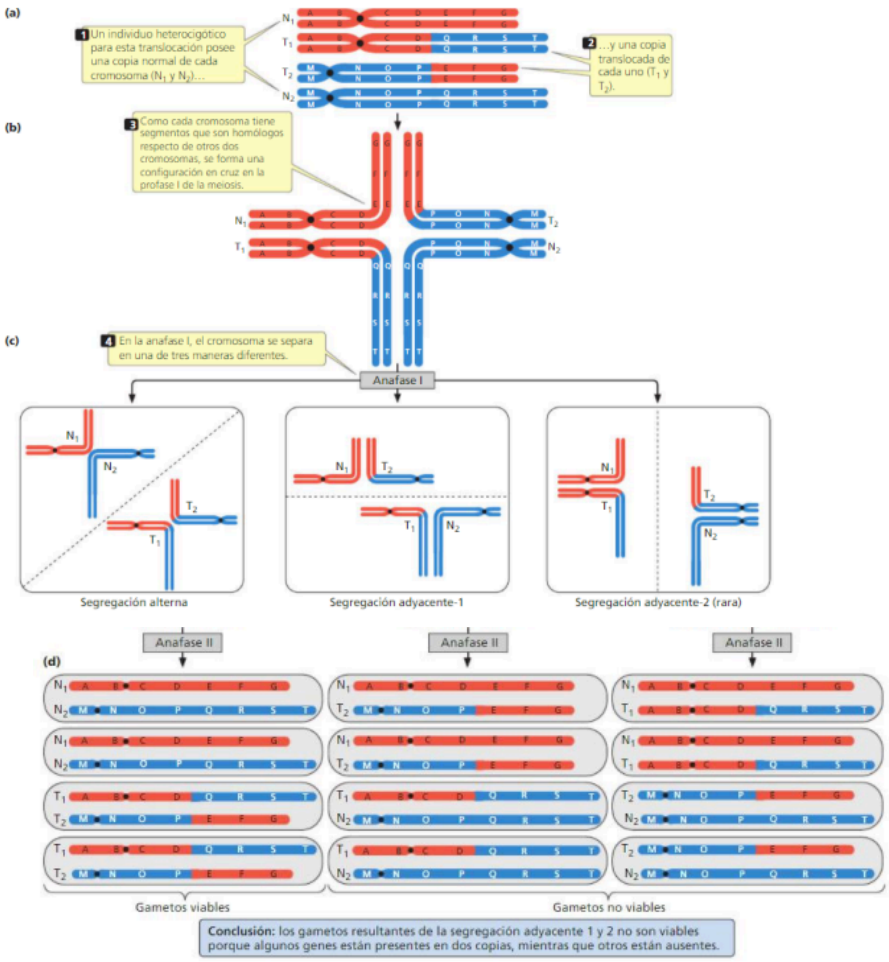


En un individuo heterocigótico para una translocación recíproca, en meiosis se originan estructuras en forma de cruz.

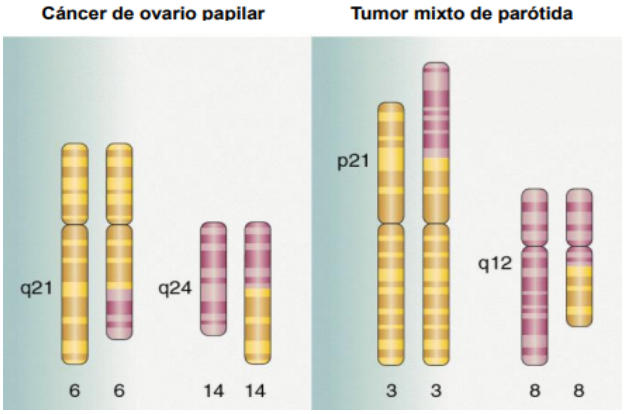
Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin



Translocaciones observadas en tumores humanos



Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

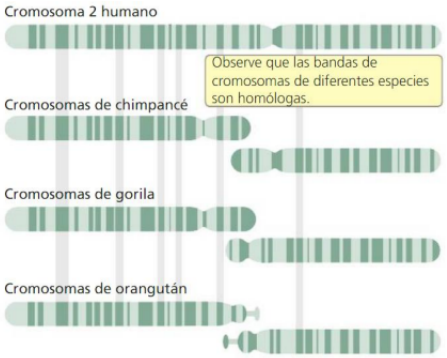
WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Importante
Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin
¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato
→ Planes pro: más coins

pierdo espacio
Necesito concentración
ali ali oooh esto con 1 coin me lo quito yo...
WUOLAH

Importancia de las translocaciones en la evolución



El cromosoma 2 humano contiene una translocación Robertsoniana que no está presente en chimpancés, gorilas u orangutanes

Alteraciones cromosómicas estructurales en humanos

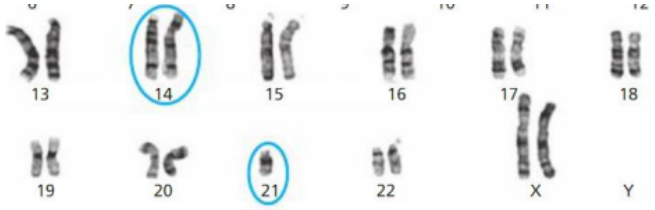
➢ Deleción
• Síndrome del maullido del gato (deleción en el brazo corto del cromosoma 5)
• Síndrome de Prader-Willi (deleción en el brazo largo del cromosoma 15)
• Síndrome de Angelman (deleción en el brazo largo del cromosoma 15)
➢ Translocación
• Síndrome de Down familiar (translocación del cromosoma 21 a otro cromosoma)
• Cromosoma Filadelfia (translocación recíproca entre cromosomas 9 y 22)

Síndrome de Prader-Willi

Consiste en una deleción del cromosoma 15

Síndrome de Down familiar

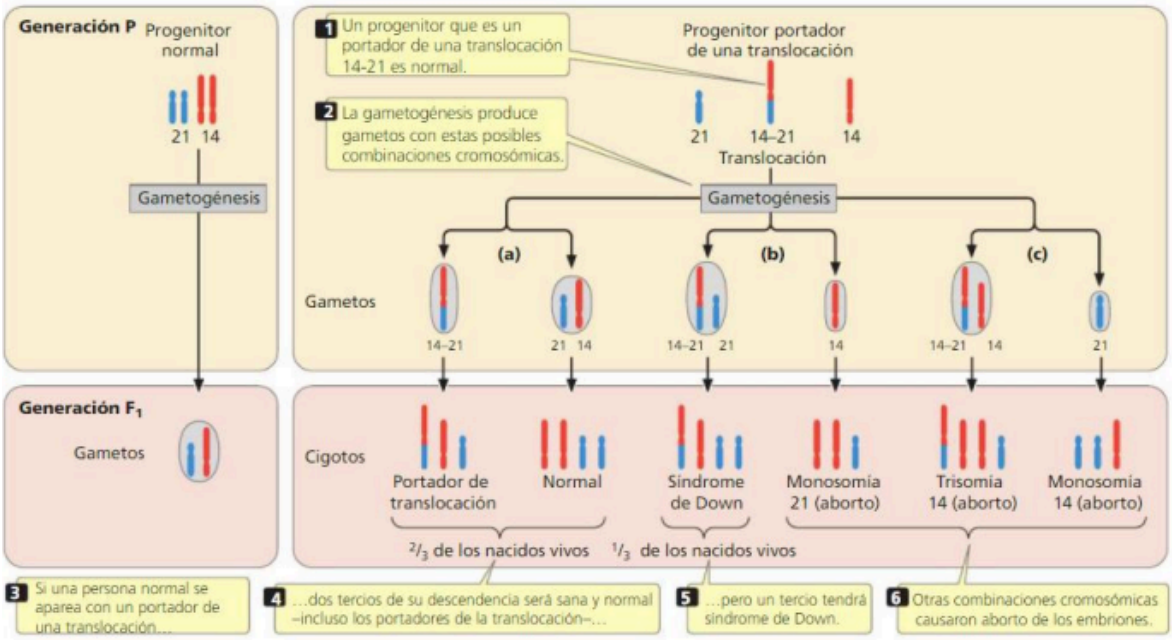
La translocación del cromosoma 21 en otro cromosoma: En la imagen una portadora de la translocación 21-14.



Los portadores presentan un riesgo elevado de tener hijos con síndrome de Down.

WUOLAH

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.



Alteraciones cromosómicas numéricas

➢ Aneuploidías: Pérdida o ganancia de uno o varios cromosomas
➢ Euploidías: Pérdida o ganancia de juegos completos de cromosomas.

Tipos de Aneuploidías

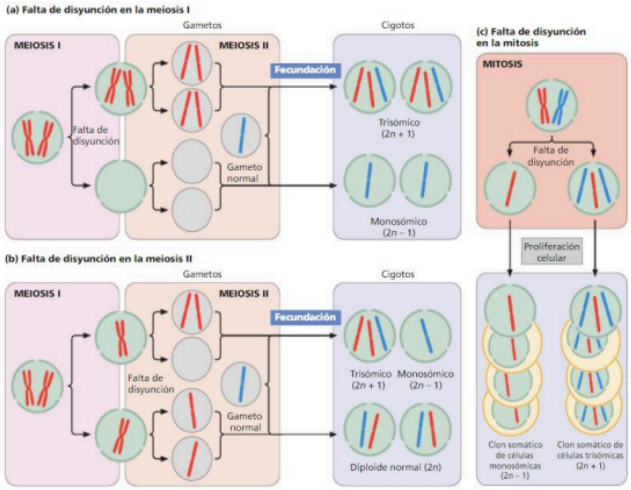
➢ Nulisomía: Pérdida de dos cromosomas homólogos (2n-2)
➢ Monosomía: Pérdida de un solo cromosoma (2n-1)
➢ Trisomía: Ganancia de un cromosoma (2n+1)
➢ Tetrasomía: Ganancia de dos cromosomas homólogos (2n+2)

Origen de las aneuploidías

➢ Deleción en el centrómero: El cromosoma se perdería en mitosis o meiosis
➢ Translocación Robertsoniana: Puede perderse un cromosoma (síndrome de Down familiar)
➢ Falta de disyunción: Fallo en la separación de cromosomas o cromátidas en meiosis o mitosis0

Aneuploidías por falta de disyunción

Se da por una mala repartición de los cromosomas durante la meiosis 1 o 2.



Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

Algunas aneuploidías autosómicas en humanos

➢ Trisomía del cromosoma 21 más conocida como Síndrome de Down
➢ Trisomía del cromosoma 18 más conocida como Síndrome de Edwards
➢ Trisomía del cromosoma 13 más conocida como Síndrome de Patau
➢ Trisomía del cromosoma 22
➢ Monosomía del cromosoma 21

Las aneuploidías aumentan con la edad de la madre, siendo la probabilidad cada vez mayor conforme la madre se va acercando a los 45-50 años.

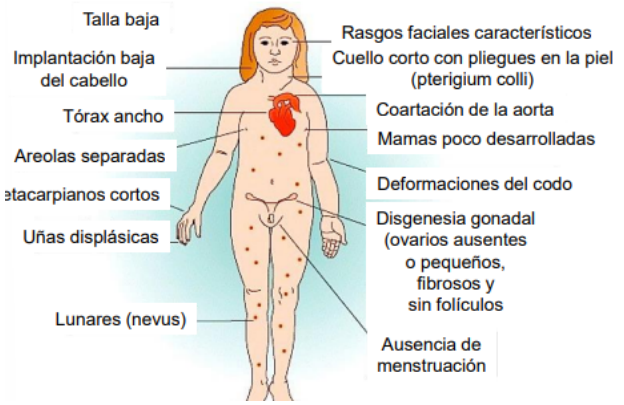
Trisomías de Datura stramonium

Fenotipos observados debidos a trisomías en cada uno de sus 12 pares de cromosomas, cada semilla o fruto tiene una forma distinta, se da en algunas plantas.

Aneuploidías sexuales en humanos

➢ Trisomía de los cromosomas sexuales (XXY): Síndrome de Klinefelter
➢ Monosomía de los cromosomas sexuales (X0): Síndrome de Turner
➢ Trisomía de los cromosomas sexuales (XYY): Síndrome del doble Y (Súper-macho)
➢ Trisomía de los cromosomas sexuales (XXX): Síndrome del triple X (Súper-hembra)

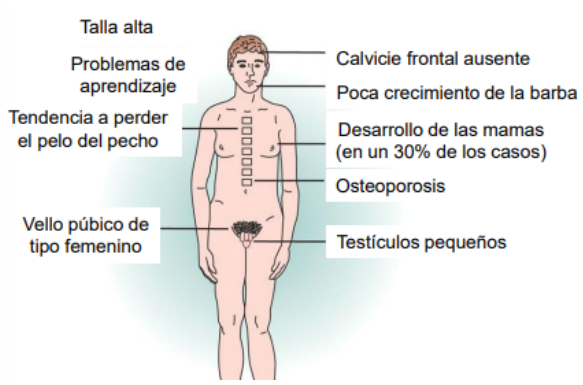
síndrome de Turner



Se da en una de cada 5000 mujeres

Individuos X0

Síndrome de Klinefelter



Trisomía en 1 de cada 1000 varones

Individuos XXY

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

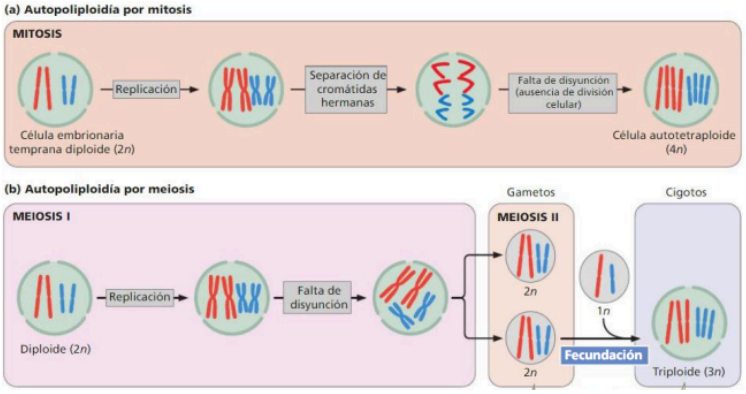
Importante
Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin
¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato
→ Planes pro: más coins

pierdo espacio
Necesito concentración
ali ali oooh esto con 1 coin me lo quito yo...
WUOLAH

Tipos de euploidías

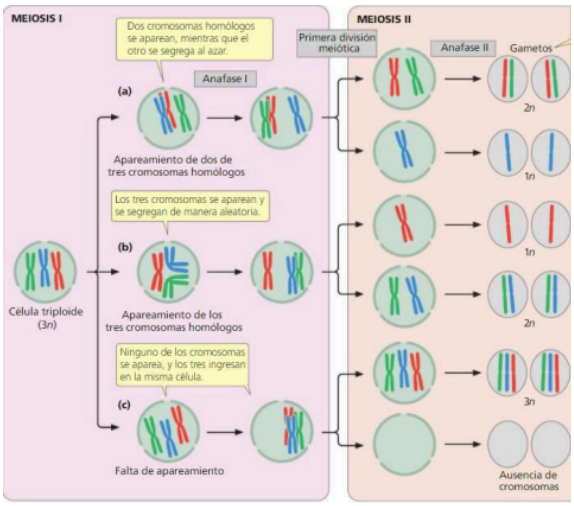
➢ Monoploidía: Pérdida de un juego completo de cromosomas
➢ Poliploidía: Ganancia de juegos completos de cromosomas:
- Triploide: 3 juegos de cromosomas
- Tetraploide: 4 juegos de cromosomas

Origen de los autoploides



Meiosis de un autotriploide

La mayoría de los autopoliploides no producen descendencia viable

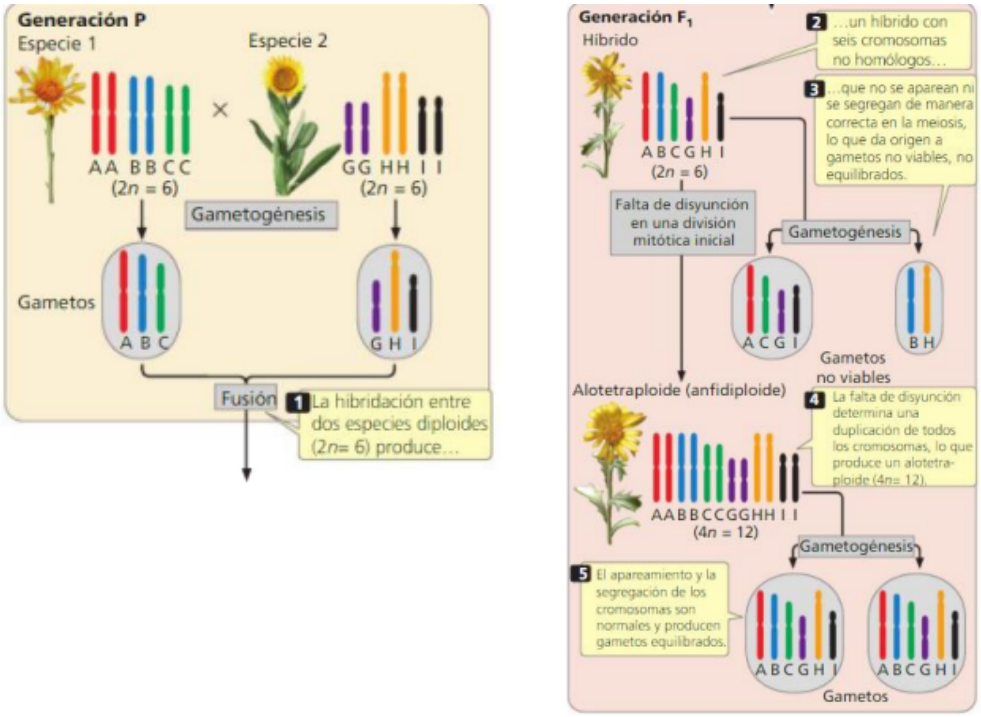


WUOLAH

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

Origen de los aloploides

La mayoría de los alopoliploides surgen por hibridación entre dos especies, seguida de duplicación cromosómica.



Ejemplos de plantas de cultivo poliploides

Planta	Tipo de poliploidía	Ploidía	Número de cromosomas
Patata (papa)	Autopoliploidía	4*n*	48
Banana (plátano)	Autopoliploidía	3*n*	33
Maní	Autopoliploidía	4*n*	40
Batata	Autopoliploidía	6*n*	90
Tabaco	Alopoliploidía	4*n*	48
Algodón	Alopoliploidía	4*n*	52
Trigo	Alopoliploidía	6*n*	42
Avena	Alopoliploidía	6*n*	42
Azúcar de caña	Alopoliploidía	8*n*	80
Frutilla	Alopoliploidía	8*n*	56

Origen del alopoliploide

En este caso un señor ruso Karpechenko intentó juntar dos especies de plantas comestibles, col y rábano para obtener un híbrido con la hoja comestible de la col, y la raíz comestible del rábano, sin embargo, obtuvo un individuo con las hojas NO comestibles del rábano y la raíz NO comestible de la col :(a este señor se lo cargaron)

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Tema 8: Herencia de caracteres con variación continua

Variación fenotípica cuantitativa

Hace referencia a caracteres influidos por multitud de genes que tienen un componente ambiental muy grande

➢ La principal diferencia que existe entre los caracteres cualitativos y los cuantitativos, se basa en el número de genes que contribuyen a la variabilidad fenotípica, y el grado de modificación del fenotipo por medio de factores ambientales.

➢ Los caracteres cuantitativos pueden ser codificados por muchos genes (de 10 a 100, o más), contribuyendo al fenotipo con tan pequeña cantidad cada uno, que sus efectos individuales no pueden ser detectados por los métodos mendelianos.

➢ Los genes de esta naturaleza son denominados poligenes, loci de caracteres cuantitativos o QTLs (quantitative trait loci).

➢ La variabilidad fenotípica expresada en la mayor parte de los caracteres cuantitativos tiene un componente ambiental relativamente grande en comparación con el componente genético correspondiente.

➢ Cualquier carácter fenotípico (morfológico, fisiológico, conductual) que toma distintos valores cuantificables en diferentes individuos y no sigue un patrón de herencia mendeliana simple es un carácter cuantitativo.

- Variación continua (altura, peso, temperamento) tiene coma, es decir, tiene decimales
- Variación discreta (bandas en caracoles, plumas en aves, escamas en peces etc NO tiene comas, no tiene decimales, es un número entero.

➢ Para describir su variación se utilizan métodos estadísticos tales como la media y la varianza.

➢ Son caracteres de gran importancia
- Agrícola y ganadera
- Médica y social

➢ El estudio de la herencia de estos caracteres son el objeto de la Genética Cuantitativa

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Importante

Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin

¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato

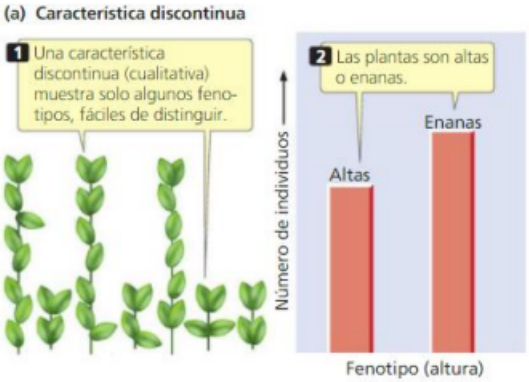
→ Planes pro: más coins

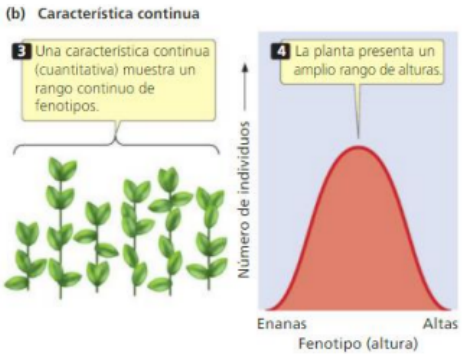
pierdo espacio

Necesito concentración

ali ali oooh esto con 1 coin me lo quito yo...

Variación cualitativa vs cuantitativa

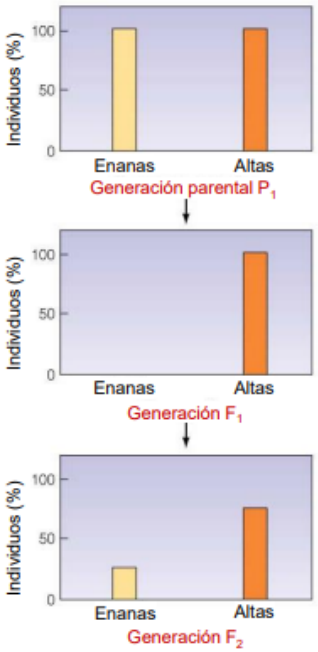




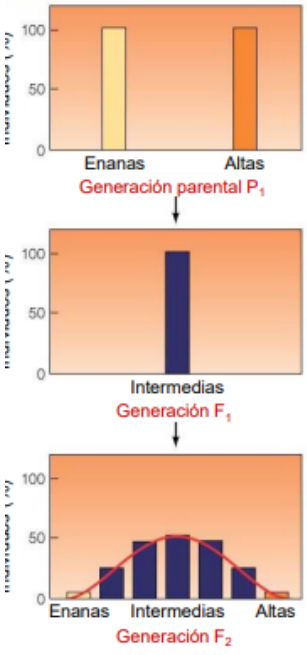
Variación cualitativa o discontinua
Caracteres mendelianos

Variación cuantitativa
Distribución de la altura

Guisantes



Tabaco



WUOLAH

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

Variación cuantitativa continua o discreta

Cuantitativa CONTINUA→ Son todas aquellas variables que poseen decimales, es decir, NO son números enteros y puede tomar cualquier valor dentro de un intervalo. Por ejemplo la altura

Cuantitativa DISCRETA → Son números enteros, no se pueden tomar valores intermedios. Por ejemplo, los años de una persona.

Una de las características de los rasgos cuantitativos es que sus valores numéricos están generalmente distribuidos en una curva en forma de campana denominada curva de distribución normal

Base mendeliana de la variación continua

Se creyó por mucho tiempo que los caracteres cuantitativos y los mendelianos obedecen a leyes distintas. Biométricos (caracteres cuantitativos) y mendelianos (caracteres cualitativos).

En 1918 Ronald Fisher integra el mendelismo con la biometría y demuestra que la variación cuantitativa es una consecuencia natural de la herencia mendeliana.

La naturaleza de los genes con efecto sobre los caracteres cuantitativos no es diferente de la de los demás genes.
Tras el redescubrimiento de las leyes de Mendel, a principios del siglo XX, surgió el problema de explicar la herencia de los caracteres cuantitativos, algunos opinaban que estos caracteres no se heredaban, sino que la variación era debida al ambiente y no tenían nada que ver con la genética mendeliana

Los estudios de Wilhelm Johannsen y Herman Nilsson-EhLe, que se plasmaron respectivamente en la teoría de las líneas puras y la teoría de los poligenes, aclararon esta dificultad inicial, y constituyen lo que se denomina base mendeliana de la variación continua

Teoría de las líneas puras

Johannsen (1903) estudió el efecto de la selección sobre el carácter "peso de semilla" en judías, Phaseolus vulgaris, una planta con sistema de autofecundación. Cuando auto-fecundó cada una de las líneas puras, éstas presentaron una media de peso de las semillas que fue individualmente distinta, con una pequeña variación debida a la variancia ambiental.

Viendo que las líneas puras (homocigotas) tenían un peso medio constante, característico de cada línea, Johannsen dedujo que:

- Existe un valor esperado del carácter que depende de la constitución genética de la población

- Las variaciones individuales deben ser atribuibles al único factor variable posible, que es el ambiente en el que se desarrollan los individuos

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

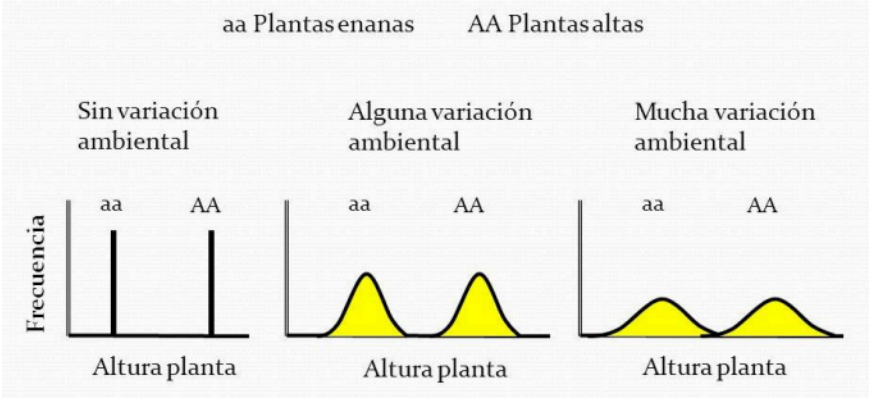
Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Los experimentos de Johansen permitieron concluir que la variación continua observada se debe al genotipo y a efectos ambientales

Este concepto se puede describir con la siguiente ecuación:

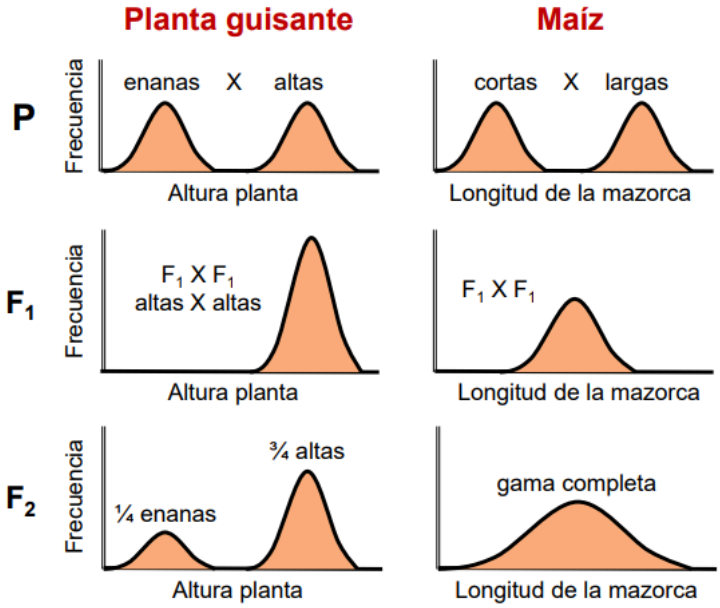
Fenotipo = Genotipo + Ambiente

Variación ambiental



Cuanto más efecto del ambiente, más normal será la curva de Gauss.

Variación cualitativa vs variación cuantitativa



NOTA

- Si tengo 7 fenotipos distintos, habrá 6 alelos distintos y 3 genes. Porque el fenotipo viene determinado por el Nº de alelos mayúscula donde por cada uno menos habrá una menor graduación.
- Cuantos más genes haya implicados, mayor número de fenotipos habrá.

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Importante
Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin
¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato
→ Planes pro: más coins

El triángulo de Tartaglia puede venirme muy bien, el triángulo es fácil de hacer: Empiezo haciendo un triángulo de unos y empiezo y acabo siempre con 1. y sumo lo que hay en medio el uno del principio con el segundo número, el segundo número más el tercero, el tercero más el 1 del final etc. me paso a la siguiente fila.

Teoría de los poligenes

Los experimentos de Johannsen demostraron que tanto el ambiente como la herencia contribuían a la variación continua, pero no demostraba que las diferencias hereditarias se debían a genes mendelianos. Johanssen demostró que la variación continua observada en el peso de los guisantes se encontraba bajo la influencia de factores genéticos y ambientales

En 1909, Nilsson-Ehle mostró que la variación continua ocurre cuando un rasgo está determinado por varios genes, con un pequeño efecto cada uno, que se comportan de acuerdo con las leyes mendelianas.

Este investigador tenía varias líneas puras de trigo con granos que oscilaban en color del blanco hasta el rojo oscuro pasando por varios tonos de rojo.

Nilsson-Ehle (1909) cruzó dos variedades de trigo puras que difieren en el color de los granos de trigo, rojo y blanco. La F1 era intermedia en color y al cruzarla entre sí obtuvo al menos 7 clases de color en la F2.

Nilsson-Ehle interpretó estas proporciones como el resultado de la segregación de los alelos en dos loci. (Aunque encontró alelos en tres loci que afectaban el color de los granos, las dos variedades que utilizó en este cruzamiento diferían sólo en dos loci.) Propuso la existencia de dos alelos en cada locus: uno que producía un pigmento rojo y otro que no producía pigmento alguno. Con ello descubrió que los efectos de los genes eran aditivos.

Nosotros designaremos y los alelos que codifican un pigmento y A' y B" los alelos que no codifican ningún pigmento. el fenotipo general podía ser determinado sumando los efectos de todos los genes, como se muestra en el cuadro que sigue:

Genotipo	Dosis de pigmento	Fenotipo
$A^+A^+\ B^+B^+$	4	Púrpura
$A^+A^+\ B^+B^-$ $A^+A^-\ B^+B^+$ $A^+A^+\ B^-B^-$	3	Rojo oscuro
$A^-A^-\ B^+B^+$ $A^+A^-\ B^+B^-$	2	Rojo
$A^+A^-\ B^-B^-$ $A^-A^-\ B^+B^-$	1	Rojo claro
$A^-A^-\ B^-B^-$	0	Blanco

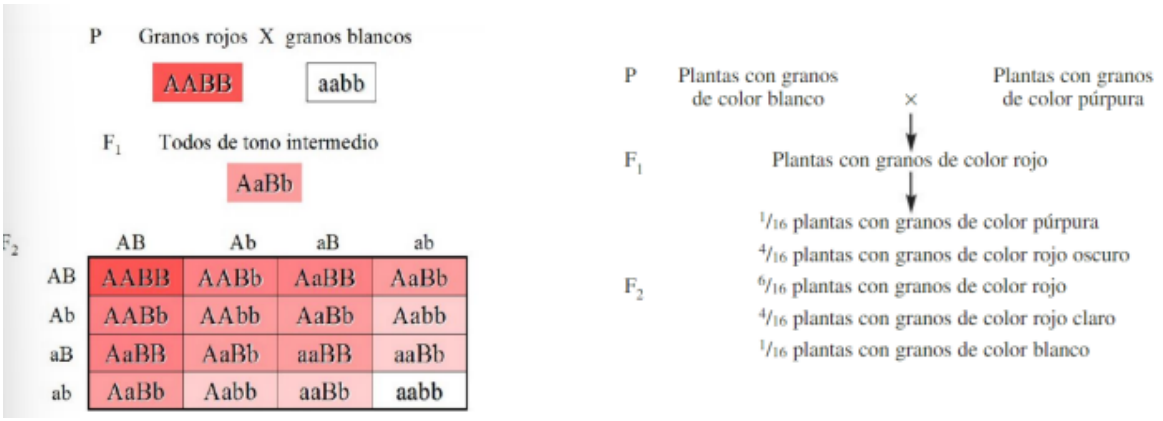
WUOLAH

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

A partir de estos resultados podemos observar que cuando los alelos de dos loci distintos influyen sobre el fenotipo existen cinco fenotipos posibles y que los efectos de estos genes son aditivos. Cuando los alelos de más de dos loci influyan sobre el fenotipo existirán más fenotipos posibles y esto podrá determinar que parezca que el color varía de manera continua entre el blanco y el púrpura. Si los factores ambientales hubieran influido sobre la característica los individuos con el mismo genotipo se hubieran diferenciado de alguna manera en el color, y eso habría dificultado aún más la distinción entre dos clases fenotípicas separadas. Por fortuna, el ambiente tuvo poca influencia sobre la determinación del color del grano de trigo en los cruzamientos

EN RESUMEN Y ESTO ES LO QUE VIENE EN LAS DIAPOSITIVAS QUE ES UN RESUMEN DEL LIBRO BÁSICAMENTE 😀

Supongamos el control del carácter por dos genes idénticos con dos alelos cada uno sin dominancia y donde la intensidad del color rojo depende del número de alelos mayúsculas (que son los que producen el pigmento rojo)



5 clases fenotípicas
con unas proporciones:
1:4:6:4:1

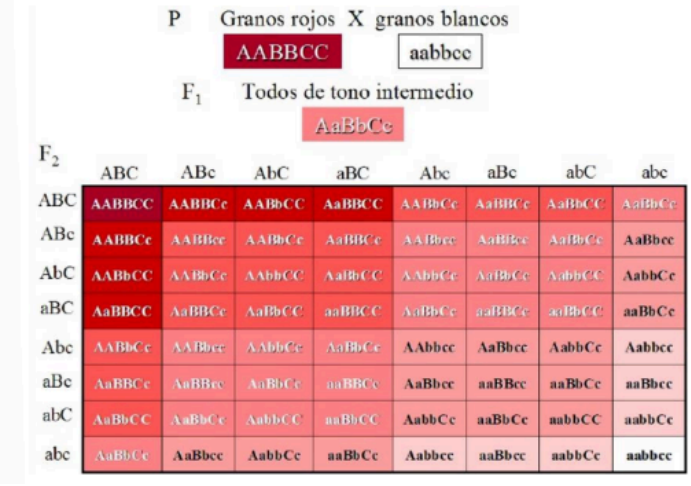
Genotipo	Dosis de pigmento	Fenotipo
$A^+A^+\ B^+B^+$	4	Púrpura
$A^+A^+\ B^+B^-$ $A^+A^-\ B^+B^+$	3	Rojo oscuro
$A^+A^+\ B^-B^-$ $A^-A^-\ B^+B^+$ $A^+A^-\ B^+B^-$	2	Rojo
$A^+A^-\ B^-B^-$ $A^-A^-\ B^+B^-$	1	Rojo claro
$A^-A^-\ B^-B^-$	0	Blanco

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Ahora vamos a verlo con 3 genes



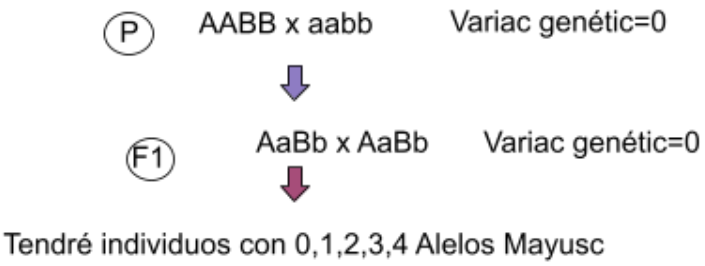
Mismo supuesto anterior pero con tres genes

Se obtendrían siete clases fenotípicas

- **Fenotipo**
  Rojo → Blanco
- **Número alelos que dan color**
  6 : 5 : 4 : 3 : 2 : 1 : 0
- **Proporción**
  1 : 6 : 15 : 20 : 15 : 6 : 1

Diapositiva 22/40
Página 664/829

Factores que contribuyen a la varianza genética



En los parentales la varianza genética es 0
En la F1 la varianza genética tmb es 0

Tema 9

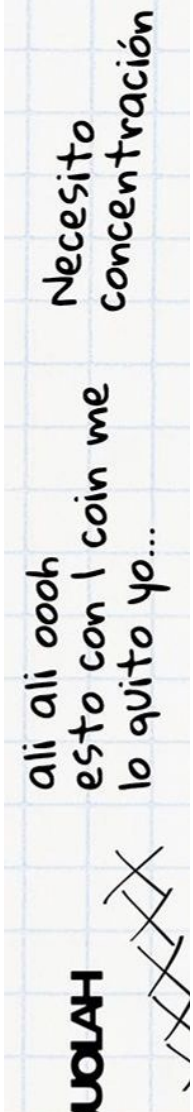
Un locus es polimórfico cuando el locus tiene dos alelos o más. Te traduzco, cuando un gen puede ser A o a. PERO sólo se considera gen CUANDO el dominante tiene un porcentaje de aparición menor del 99% y el recesivo tiene que ser mayor al 1%, porque si no, no se considera.

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Importante
Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin
¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato
→ Planes pro: más coins



- Ejemplo. Un perro verde en todo el mundo, sólo hay uno, no puede considerarse que verde sea un alelo posible para los perros si sólo hay uno de doscientos millones.

…

Cálculo de frecuencias alélicas

Ejemplo de las ovejas:

$$F(W)= \frac{(2x6) + (1x2)}{10x2} = 0,7$$

WW=6
Ww=2
ww=2

$$F(W)= \frac{\text{(Alelos W en WW x Frec de WW) + (Alelos W en Ww x Frec Ww)}}{\text{Nº individuos totales x alelos que hay W en un individuo}} = 0,7$$

…

ALgo del tema 9

p1= p0-μp0

pn=p0(1-μ)^n

qn=1-pn

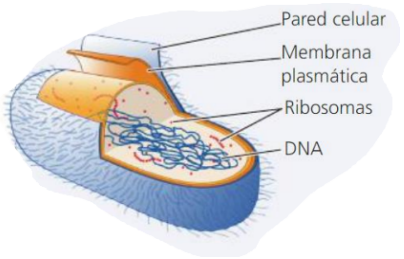
si mutan algunos d euna población pero luego vuelven a mutar y vuelven a como eran antes es:
p1= p0-μp0+ϑp0 → ϑ son los individuos que han vuelto a mutar de vuelta, o sea 2 veces
μ son los individuos que han mutado 1 vez

WUOLAH

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

TEMA 10: GENÉTICA DE BACTERIAS Y VIRUS

Análisis genético en bacterias-Características generales



➢ Cromosomas circulares de ADN
➢ No tienen núcleo
➢ No experimentan meiosis
➢ Existen procesos que permiten la recombinación:
  • Conjugación, transformación y transducción
➢ La frecuencia de recombinación permite calcular las distancias relativas entre dos marcadores.

1. La reproducción es rápida.
2. La progenie es numerosa.
3. El genoma haploide permite que se expresen directamente todas las mutaciones.
4. La reproducción asexual simplifica el aislamiento de cepas genéticamente puras.

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

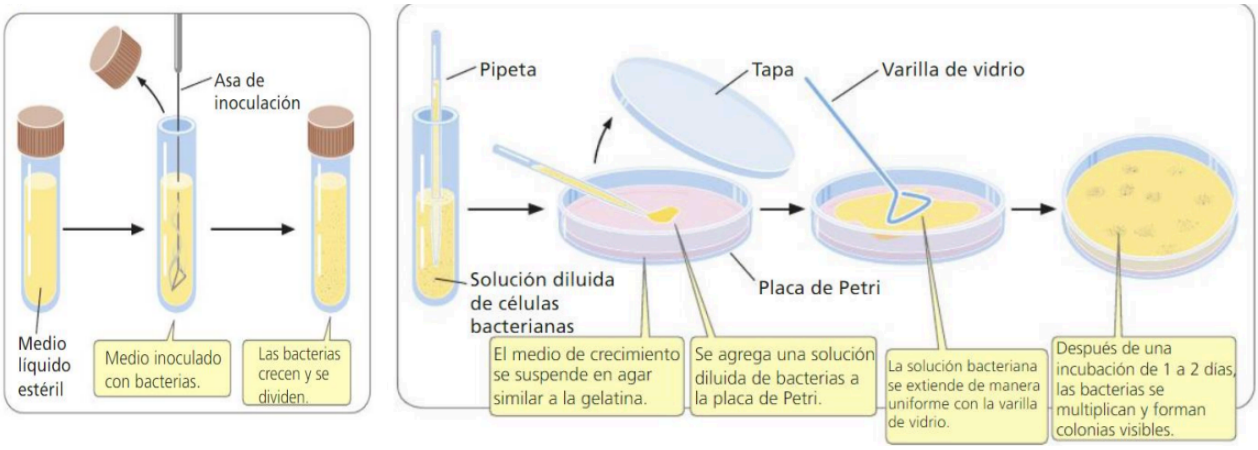
Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Escherichia coli

- 1 Cromosoma circular
- 4,64 millones de pares de bases o Mb
- 4300 genes
- 8% homología con humanos
- Tamaño medio de un gen 1000 pb
- Genoma secuenciado en 1997
- Es el organismo modelo más usado

Crecimiento bacteriano en medios

Medio líquido **Medio sólido**



Los medios de cultivo suelen contener una fuente de carbono, elementos esenciales como el nitrógeno y el fósforo, algunas vitaminas y otros iones y nutrientes necesarios. Las bacterias silvestres (protótrofas) pueden usar estos ingredientes simples para sintetizar todos los compuestos que requieren para su crecimiento y reproducción.

- Se denomina **medio mínimo** al que contiene sólo los nutrientes requeridos por las bacterias protótrofas.
- Un **medio completo** es el que contiene todas las sustancias, como el aminoácido leucina, requeridas por las bacterias para crecer y reproducirse.

Crecimiento bacteriano en medio sólido y líquido

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

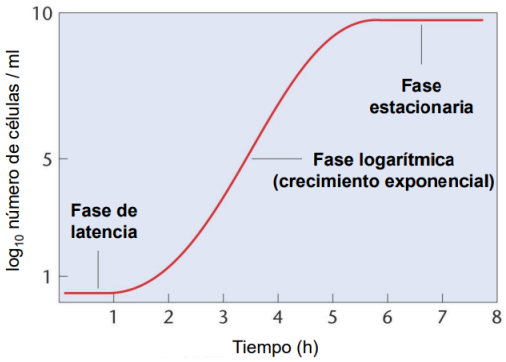
WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Importante
Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin
¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato
→ Planes pro: más coins

pierdo espacio
Necesito concentración
ali ali oooh esto con 1 coin me lo quito yo...
WUOLAH

Los cultivos bacterianos suelen crecer en tubos de ensayo, que contienen un medio líquido estéril. Al tubo se le agregan unas pocas bacterias, que crecen y se dividen hasta que se agotan los nutrientes o, con más frecuencia, hasta que la concentración de sus productos de desecho se torna tóxica.



El crecimiento de bacterias posee 3 fases:

Latencia → Las bacterias se adaptan al medio nuevo en el que las hemos incluido

Fase logarítmica → El crecimiento de las bacterias es exponencial

Fase estacionaria → Ya no crecen más bacterias en el medio y la población de colonias se mantiene estable.

Fenotipos mutantes en bacterias

Requerimientos nutricionales (símbolo)	Fenotipo asociado
bio⁻ (vitamina)	Requiere biotina como suplemento en el medio mínimo
arg⁻ (aminoácido)	Requiere arginina como suplemento en el medio mínimo
met⁻ (aminoácido)	Requiere metionina como suplemento en el medio mínimo

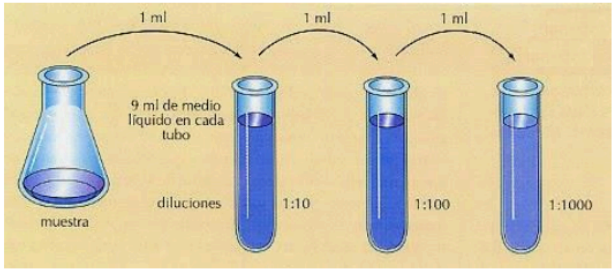
Fuente de carbono utilizada (símbolo)	Fenotipo asociado
lac⁻	No puede utilizar lactosa como fuente de carbono
gal⁻	No puede utilizar galactosa como fuente de carbono

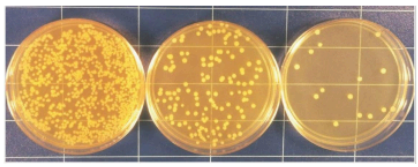
Resistencia a antibióticos (símbolo)	Fenotipo asociado
*str*ʳ	Resistente al antibiótico estreptomicina
*str*ˢ	Sensible al antibiótico estreptomicina

Diluciones seriadas en bacterias

WUOLAH

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.



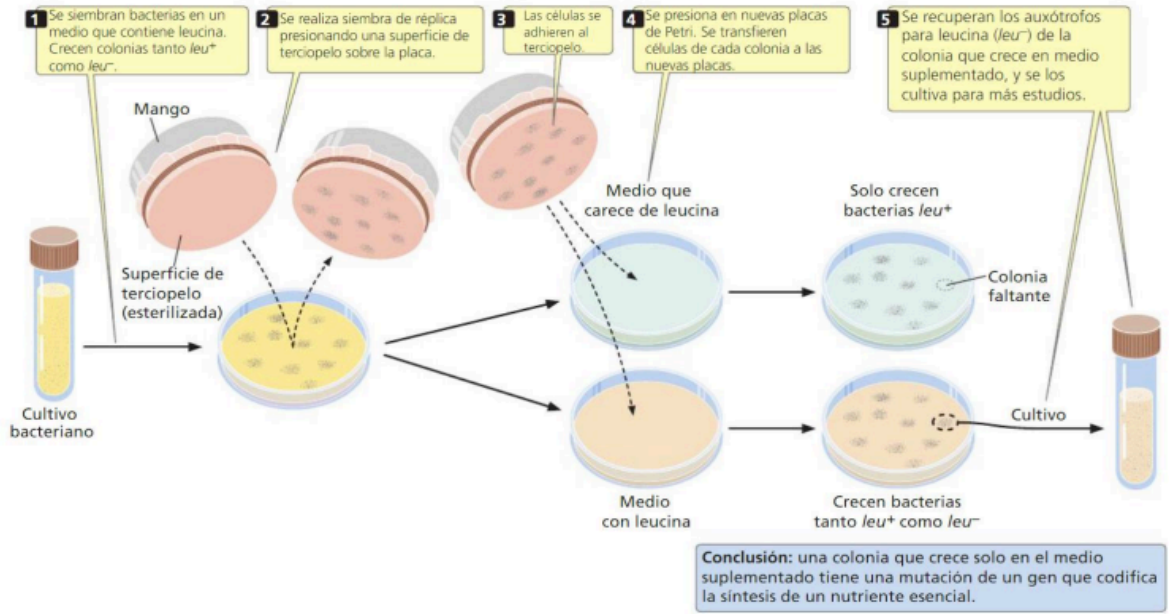
Bacterias / ml	**10^5**	**10^4**	**10^3**	**10^2**
Aplicar 100 µl				
Nº de colonias		**1000**	**100**	**10**

Se realiza cuando hay un elevado número de colonias de bacterias y se requiere un conteo o incluso trabajar con una sola colonia. Para hacerlo realizamos una serie de diluciones seriadas donde, cogemos 1ml de una solución y se diluye en diferentes concentraciones reduciendo de ésta forma la concentración de bacterias. Cuando lleguemos a una determinada dilución, puede sembrarse en medios para poder trabajar con ellas cómodamente.

Cuando hay un elevado número de colonias se le llama césped bacteriano porque es una solución homogénea de bacterias.

Réplica en placa para selección de mutantes auxótrofos

(la foto se explica por sí sola)



Supongamos que se quieren detectar auxótrofos incapaces de sintetizar leucina (mutantes leu^). Primero se siembran las bacterias en una placa de Petri que contiene un medio con

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

leucina; sobre éste crecerán tanto los prototrofos que poseen el alelo leu+ como los auxótrofos que poseen los alelos leu-.

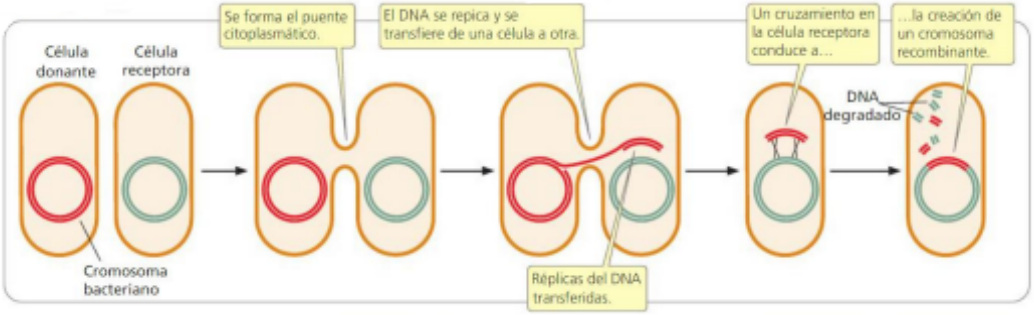
A continuación, mediante una técnica conocida como siembra en placa de réplica, se transfieren unas pocas células de cada una de las colonias de la placa original a dos nuevas placas de réplica; una que contiene un medio al cual se le agregó leucina y la otra, con un medio selectivo; es decir, un medio que carece de leucina. Las bacterias leu+ crecerán en ambos medios, pero las mutantes leur solo se desarrollarán en el medio suplementado por leucina, ya que no pueden sintetizar su propia leucina. Toda colonia que se desarrolle en el medio que contiene leucina, pero no en el medio que carece de ella, estará formada por bacterias leu~. Los auxótrofos que crecen en un medio suplementado pueden entonces cultivarse para estudios adicionales.

Conclusión: una colonia que crece solo en un medio suplementado tiene una mutación en el gen que codifica la síntesis de un nutriente esencial.

Procesos que permiten la recombinación en bacterias

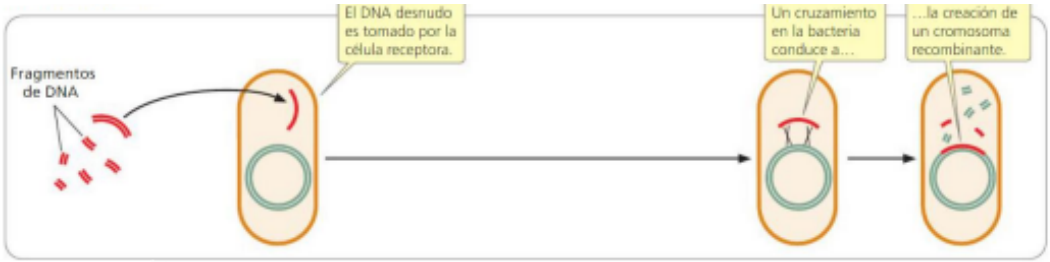
- **Conjugación**

Tiene lugar cuando el material genético pasa en forma directa de una bacteria a otra. En la conjugación dos bacterias se encuentran próximas y se forma una conexión entre ellas. Sólo da una de las dos, hay una bacteria donadora y otra receptora. Después de la conjugación se produce el entrecruzamiento entre las secuencias homólogas del DNA transferido y el cromosoma de la célula receptora. En la conjugación el DNA se transfiere solo de la célula donante a la receptora, sin intercambio recíproco de material genético.



- **Transformación**

Tiene lugar cuando una bacteria capta el DNA desde el medio en el cual desarrolla la bacteria. Después de la transformación,es posible la recombinación entre los genes introducidos y los del cromosoma bacteriano.



- **Transducción**

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

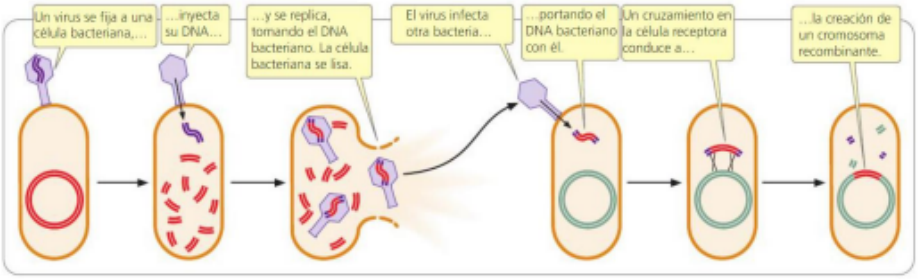
WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Importante
Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin
¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato
→ Planes pro: más coins

pierdo espacio
Necesito concentración
ali ali oooh esto con 1 coin me lo quito yo...
WUOLAH

Tiene lugar cuando los virus bacterianos (bacteriófagos) transportan el DNA de una bacteria a la otra. Una vez en el interior de la bacteria el DNA recién introducido puede sufrir una recombinación con el cromosoma bacteriano.

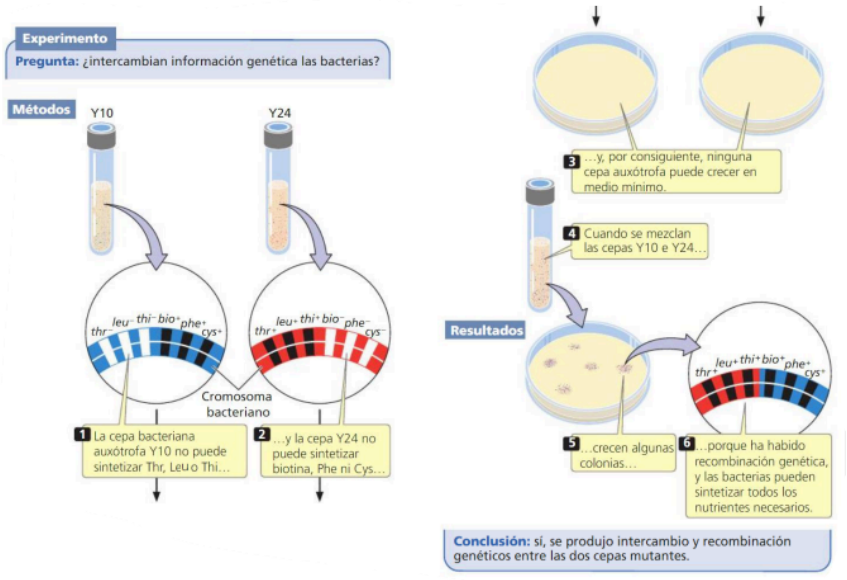


Conjugación

En 1946 Lederberg y Tatum demostraron que las bacterias pueden transferir y recombinar información genética mediante el estudio de cepas autótrofas de E. coli.

Durante un experimento Lederberg y Tatum mezclaron las bacterias Y10 e Y24 y las sembraron juntas en una placa de Petri con un medio mínimo. Además, cada cepa se sembró en forma separada en placas que contenían un medio mínimo.

Por sí solas, ni la YIO ni laY24 crecieron en un medio mínimo. La cepa Y10 no creció porque requiere treonina, leucina y tiamina, que estaban ausentes en el medio mínimo; asimismo, la cepa Y24 no creció porque requiere biotina, fenilalanina y cisteína, de las que también carecía su medio mínimo.Sin embargo, cuando Lederberg y Tatum mezclaron las dos cepas observaron que algunas colonias habían crecido en el medio mínimo. Lederberg y Tatum llegaron a la conclusión de que se había producido algún tipo de transferencia y recombinación genética:



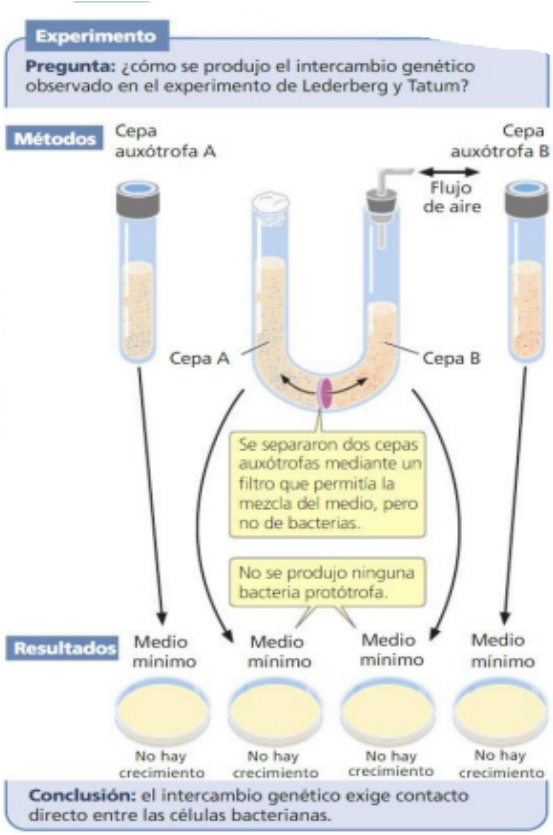
Es decir, ocurrió lo siguiente:

Capa auxótrofa	
Y10	$thr^-\ leu^-\ thi^-\ bio^+\ phe^+\ cys^+$
Y24	$thr^+\ leu^+\ thi^+\ bio^-\ phe^-\ cys^-$

WUOLAH

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

Lo que ellos no sabían era cómo se había producido, para ello:
Bernard Davis demostró que no se producen recombinantes sin contacto celular



Para estudiar este problema, Bernard Davis construyó un tubo con forma de U dividido en dos compartimientos por medio de un filtro de poros finos. Este filtro permitía el paso del medio líquido de un lado a otro del tubo, pero los poros del filtro eran tan pequeños que no permitían el paso de las bacterias.

Se colocaron dos cepas auxótrofas de bacterias, una a cada lado del filtro, y se realizó una aspiración en forma alternativa en los extremos del tubo en U, lo que provocó que el medio fluyera en ambos sentidos entre un compartimiento y el otro. Pese a las horas de incubación en el tubo en U las bacterias sembradas en el medio mínimo no crecieron; no hubo intercambio genético entre las cepas.

El intercambio de genes bacterianos requería el contacto directo entre las bacterias.
Este tipo de intercambio genético que supone el contacto célula a célula en las bacterias se denomina “conjugación”.

Conjugación: Transferencia del factor F

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

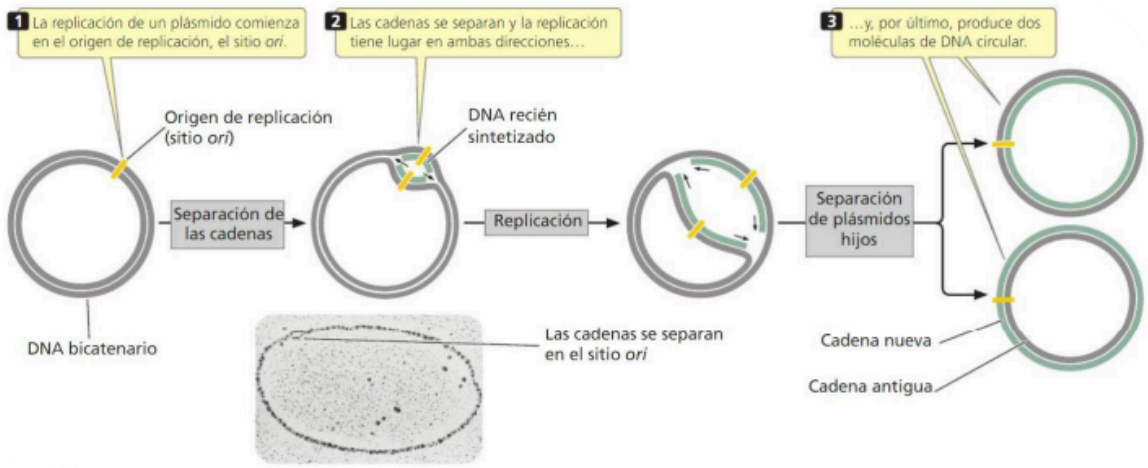
Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

➢ William Hayes (1953) demostró que el intercambio genético en E. coli es unidireccional
➢ La transferencia genética es mediada por el factor sexual F
➢ La célula donadora es F+ y la receptora F-
➢ F es un plásmido de ADN circular autorreplicativo (1/40 del tamaño del cromosoma bacteriano)
➢ El plásmido F contiene un origen de replicación (O), que inicia la transferencia del ADN. También contiene genes para el pelo sexual (pili F o pili sexual), que ayuda a contactar a las células
➢ No ocurre conjugación entre células del mismo tipo sexual
➢ La conjugación comienza cuando el plásmido F se corta en su origen y una cadena sencilla se transfiere replicándose mediante el mecanismo del círculo rodante
➢ Cuando se completa la transferencia ambas células son F+

Plásmidos
Son pequeñas moléculas de ADN. Los plásmidos poseen genes que no son esenciales para la bacteria pero pueden desempeñar papeles importantes en el ciclo de vida y el crecimiento de sus huéspedes bacterianos. Algunos plásmidos estimulan el crecimiento entre bacterias.

La mayoría de los plásmidos son circulares y constan de varios miles de pb. Dado que poseen su propio origen de replicación, un plásmido se replica de forma independiente del cromosoma bacteriano. La replicación parte del origen en una o dos direcciones hasta que se copia completamente. Algunos plásmidos cuentan con varios orígenes de replicación.

Los episomas son plásmidos capaces de replicarse libremente o integrados a los cromosomas bacterianos. El factor F es un episoma que controla el apareamiento y el intercambio génico entre células E.coli.



➢ Episomas: Plásmidos que son capaces de integrarse en el cromosoma bacteriano. Por ejemplo, el factor F

Conjugación-Mecanismo del círculo rodante

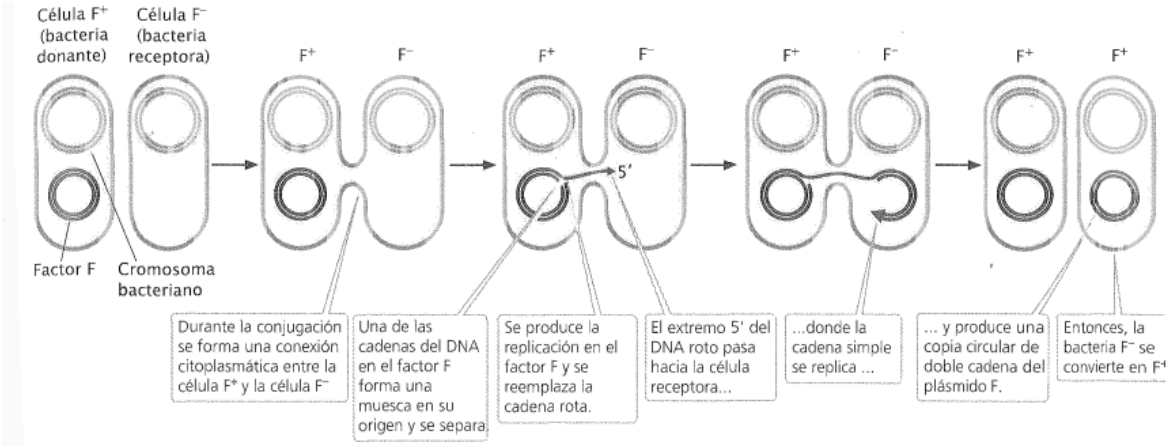
Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

Importante
Puedo eliminar la publi de este documento con 1 coin
¿Cómo consigo coins? → Plan Turbo: barato
→ Planes pro: más coins

Se da entre bacterias F + y F- donde la bacteria F + actúa como donadora y la F- como receptora. Esta conjugación explica la transferencia del Factor F pero no la de genes cromosómicos.

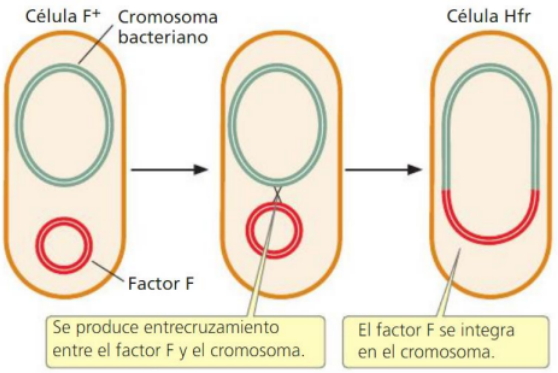


El plásmido F de las bacterias F+ se integra al cromosoma bacteriano, por lo que la bacteria F+ se convierte en Hfr, en una frecuencia aproximada de sólo 1/ 10.000 Esta frecuencia baja se corresponde con los índices de recombinación bajos observados por Lederberg y Tatum en sus células F+. El factor F se escinde del cromosoma bacteriano a una frecuencia baja similar, por lo que solo algunas células Hfr se convierten en F+.

Integración del factor F en el cromosoma bacteriano

➢ Da lugar a bacterias Hfr (alta frecuencia de recombinación)
➢ Se comportan como F+

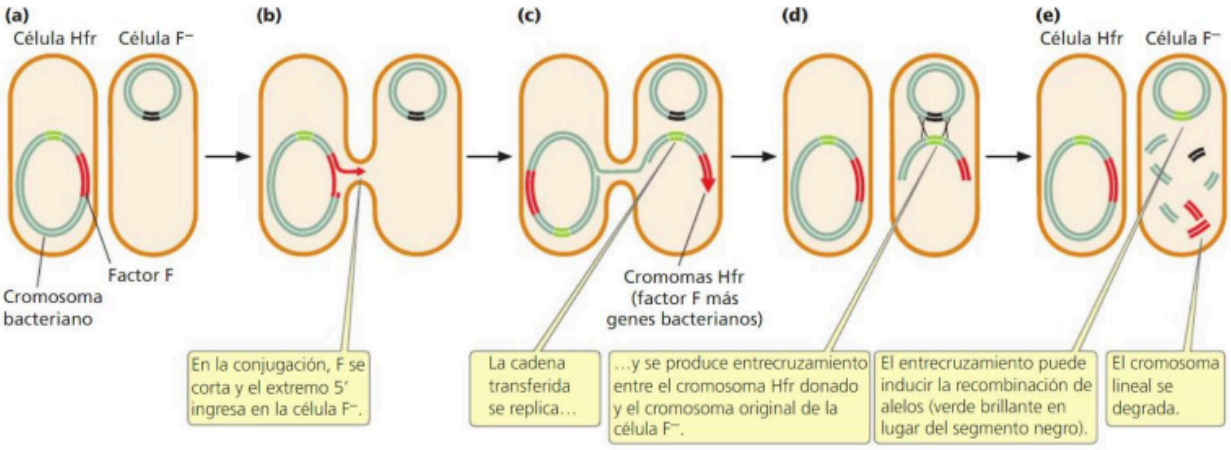
NOTA
La conjugación entre una bacteria Hfr y una F- Sí explica lo de que a partir de dos distintas se forma una bacteria silvestre.



La conjugación transfiere el material genético del plásmido F desde una bacteria F+ a una bacteria pero no determina la transferencia de los genes cromosómicos observada por Lederberg y Tatum. En las cepas Hfr (alta frecuencia) el factor F está integrado al cromosoma bacteriano. Las células Hfr se comportan como células F+, forman pili sexuales y se conjugan con las células F.

Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

Conjugación entre una bacteria Hfr y una F-



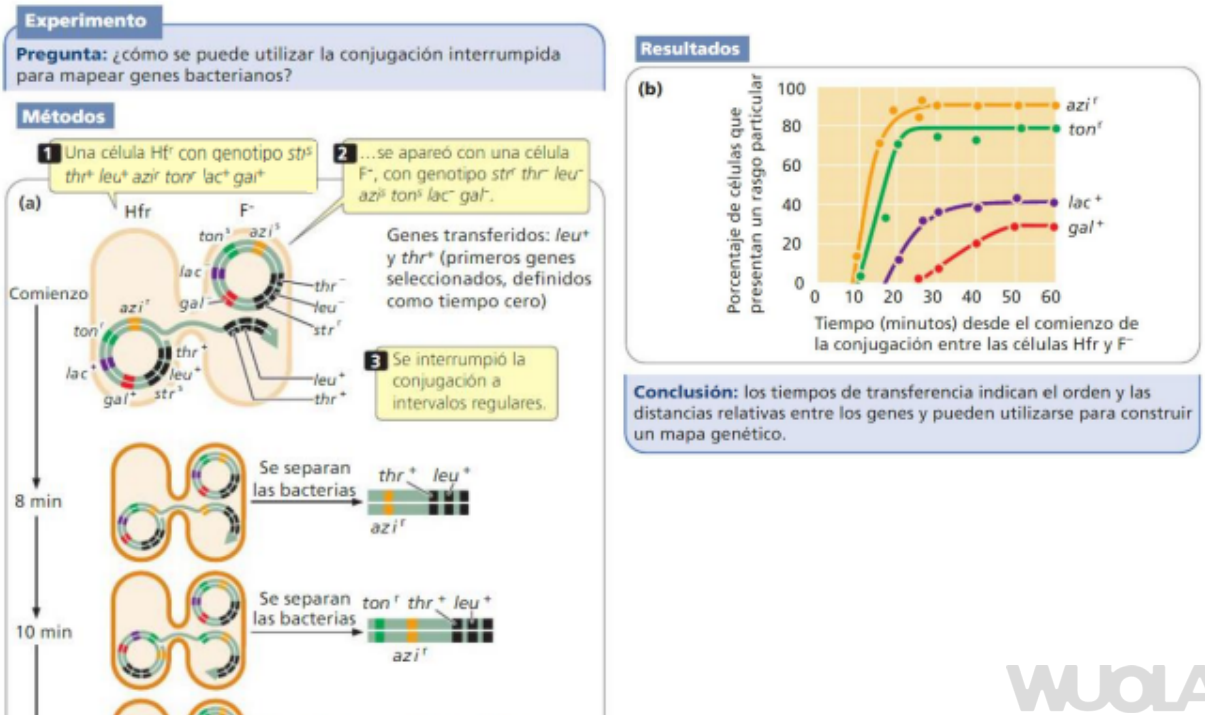
Cuando el factor F está integrado, se van a transferir fragmentos del factor F y del cromosoma bacteriano de Hfr.

Nos sirve para mapear genes bacterianos por conjugación interrumpida.

Página 226/829

¿Cómo hacer un mapa bacteriano mediante conjugación?

➢ Hacer experimentos de conjugación interrumpida utilizando estirpes Hfr seleccionadas de cruzamientos F+ x F
➢ Mezclar los dos tipos celulares a 37°C
➢ Parar y agitar a determinados tiempos para separar los pares conjugantes
➢ Analizar los recombinantes en medio selectivo
➢ La frecuencia de cada recombinante indica el orden en el que se transfieren los genes y por tanto la secuencia lineal sobre los cromosomas



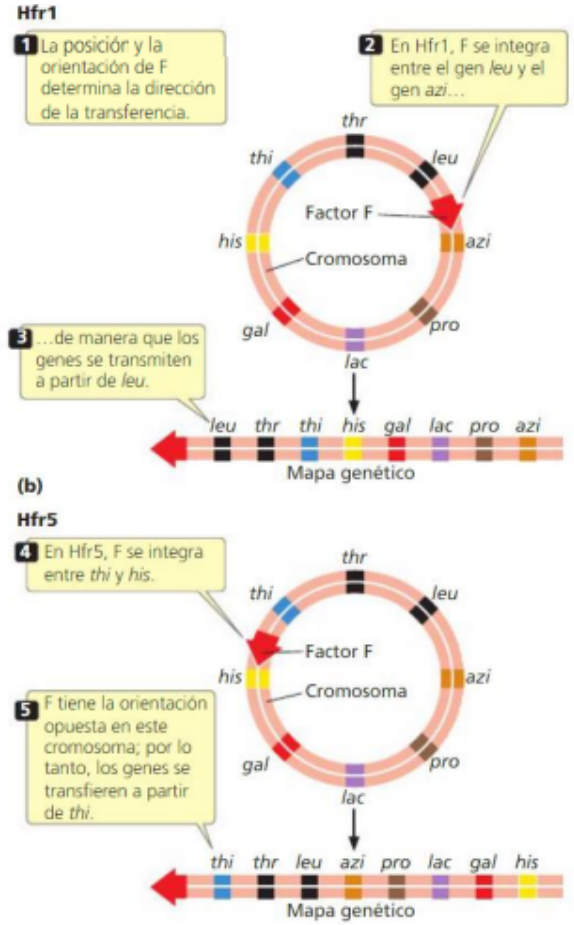
Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin

El Factor F determina la transferencia

La posición y la orientación del factor F determinan orden y dirección de la transferencia



Reservados todos los derechos. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.

WUOLAH

Elimina la publicidad de este documento con 1 coin